

FACULTÉ DE MÉDECINE DE PARIS

ANNÉE 1938

THÈSE

N°

155

POUR LE

DOCTORAT EN MÉDECINE

(DIPLOME D'ÉTAT)

PRÉSENTÉE PAR

Jacques, Paul GAUTIER

Né le 29 Avril 1909, à PARIS

Ancien Interne des Hôpitaux de Paris

LA DYSOSTOSE
CRANIO-FACIALE

Président : M. O. CROUZON, Professeur

PARIS

LIBRAIRIE LOUIS ARNETTE
2, RUE CASIMIR-DELAVIGNE, 2

1938

FACULTÉ DE MÉDECINE DE PARIS

ANNÉE 1938

THÈSE

N°

POUR LE
DOCTORAT EN MÉDECINE

(DIPLOME D'ÉTAT)

PRÉSENTÉE PAR

Jacques, Paul GAUTIER

Né le 29 Avril 1909, à PARIS

Ancien Interne des Hôpitaux de Paris

LA DYSOSTOSE
CRANIO-FACIALE

Président : M. O. CROUZON, Professeur

PARIS

LIBRAIRIE LOUIS ARNETTE
2, RUE CASIMIR-DELAVIGNE, 2

49 38

Doyen

TIFFENEAU

I. — Professeurs

Anatomie
 Physiologie
 Physique médicale
 Chimie médicale
 Bactériologie
 Parasitologie et histoire naturelle médicale
 Pathologie médicale et générale
 Pathologie médicale
 Pathologie chirurgicale
 Anatomie pathologique
 Histologie
 Pharmacologie et matière médicale
 Thérapeutique
 Hygiène et médecine préventive
 Médecine légale
 Histoire de la médecine et de la chirurgie

Pathologie expérimentale et comparée
 Hydrologie thérapeutique et climatologie

Clinique médicale

Hygiène et clinique de la première enfance
 Clinique des maladies des enfants
 Clinique des maladies mentales et des maladies de l'encéphale
 Clinique des maladies cutanées et syphilitiques
 Clinique des maladies du système nerveux
 Clinique des maladies infectieuses

Clinique chirurgicale

Clinique ophtalmologique
 Clinique urologique

Clinique d'accouchements

Clinique gynécologique
 Clinique chirurgicale infantile et orthopédie
 Clinique thérapeutique médicale
 Clinique oto-rhino-laryngologique
 Clinique thérapeutique chirurgicale
 Clinique propédeutique
 Clinique de la Tuberculose
 Clinique chirurgicale orthopédique de l'adulte
 Clinique cardiologie
 Assistance médico-sociale

Professeurs sans chaire

MM.
 ROUVIERE.
 LÉON BINET.
 STROHL.
 POLONOVSKI.
 Robert DEBRE.
 BRUMPT.
 BAUDOUIN.
 ABRAHI.
 CHEVASSU.
 N.....
 CHAMPY.
 TIFFENEAU
 HARVIER.
 TANON.
 BALTHAZARD
 LAIGNEL-
 LAVASTINE
 FIESSINGER.
 CHIRAY.
 LOEPER.
 CARNOT.
 Marcel LABBE.
 CLERC.
 LEREBoullet
 NOBECOURT.
 H. CLAUDE.
 COUGEROT.
 GUILLAIN.
 LEMIERRE.
 CUNEO.
 GOSSET.
 GREGOIRE.
 LENORMANT.
 TERRIEN.
 MARION.
 LEVY-SOLAL.
 COUVELAIRE.
 JEANNIN.
 MOCQUOT.
 OMBREDANNE.
 RATHERY.
 LEMAITRE.
 Pierre DUVAL.
 VILLARET.
 BEZANÇON.
 MATHIEU.
 LAUBRY.
 CROUZON.
 HOVELACQUE.
 MULON.
 OLIVIER.
 VERNE.

II. — Agrégés en exercice

MM.
 AMELINE Pathologie chirurgicale.
 BARIETY Pathologie médicale.
 BENARD Henri. Pathologie médicale.
 BERNARD Et. Pathologie médicale.
 BESANÇON (J.). Hydrologie.
 BOULIN Pathologie médicale.
 BULLIARD Histologie.
 CATHALA Pathologie médicale.
 COSTE Pathologie médicale.
 CHEVALLIER Pathologie médicale.
 FEY Urologie.
 DOGNON Physique.
 FUNCK-
 BRENTANO Pathologie chirurgicale.
 GAILLARD Parasitologie.
 GASTINEL Bactériologie.

MM.
 DE GAUDART
 D'ALLAINES Pathologie chirurgicale.
 DE GENNES ... Pathologie médicale.
 GAYET Physiologie.
 GIROUD Histologie.
 HAGUENAU ... Pathologie médicale.
 HALPHEN Oto-rhino-laryngologie
 HAZARD Pharmacologie.
 HUGUENIN ... Anatomie pathologique
 JOANNON Hygiène.
 LACOMME Obstétrique.
 LANTUEJOUL ... Obstétrique.
 LAROCHE Guy. Pathologie médicale
 LELONG Pathologie médicale.



MM.	
LEMAIRE	Pathologie expérimentale.
LEVEUF	Pathologie chirurgicale.
LEVY (M ^{lle} J.) ..	Pharmacologie.
LEVY-VALENSI ..	Neurologie et Psychiatrie.
MENEGAUX	Pathologie chirurgicale.
MOLLARET	Pathologie médicale.
MOREAU	Pathologie médicale.
MOULONGUET ..	Pathologie chirurgicale.
MOUQUIN	Pathologie médicale.
OVERLING	Anatomie pathologique.
PETIT-	
DUTAILLIS	Pathologie chirurgicale.

MM.	
PIEDELIEVRE ..	Médecine légale
PORTES	Obstétrique.
RENARD (L.) ..	Ophtalmologie.
RICHET	Physiologie.
SANNIE	Chimie biologique.
SENEQUE	Pathologie chirurgicale.
TROISIERS	Pathologie expérimentale.
TURPIN	Pathologie médicale.
VIGNES	Obstétrique.
WILMOTH	Pathologie chirurgicale

III. — Agrégés rappelés à l'exercice pour le service des examens

MM.	
ALGLAVE	Pathologie chirurgicale.
BUSQUET	Pharmacologie.
CHAILLEY-	
BERT	Physiologie.

MM.	
LARDENNOIS ..	Pathologie chirurgicale
LEROUX	Anatomie pathologique
VAUDESCAL	Obstétrique.

IV. — Agrégés chargés de cours de clinique annexe à titre permanent

MM.	
ALAJOUANINE ..	} Clinique médicale.
AUBERTIN	
BRÛLE	
CPABROL	
DONZELOT	
DUVOIR	
LIAN	
PASTEUR	
VALLERY-	
RADOT	
SEZARY	

MM.	
BASSET	} Clinique chirurgicale-
BROCO	
CADENAT	
GATELLIER	
MOURE	
QUENU	
SCHWARTZ	
VELTER	
ECALLE	} Clinique obstétricale
METZGER	

V. — Chargés de cours

MM.	
CHAILLET-BERT, agrégé	Education physique.
LEDoux-LEBARD	Radiologie clinique
RUPPE	Stomatologie.
WEIL-HALLE	Puériculture.

Par délibération en date du 9 décembre 1798, l'Ecole a arrêté que les opinions émises dans les dissertations qui lui seront présentées, doivent être considérées comme propres à leurs auteurs et qu'elle n'entend leur donner aucune approbation ni improbation.

A MON PERE

A MA MERE

A MA GRAND'MERE

A MA FEMME

A MES ENFANTS

A TOUS LES MIENS

A MON MAITRE

Monsieur le Professeur O. CROUZON
Professeur d'Assistance médico-sociale
Membre de l'Académie de Médecine
Médecin de la Salpêtrière

Qui, après m'avoir accueilli dans son service, a bien voulu présider cette thèse que j'ai entreprise sous sa bienveillante direction.

Je le prie d'agréer mes sentiments de profonde reconnaissance et de respectueux attachement.

A Monsieur le Professeur MARCEL LABBE

Professeur de Clinique Médicale
Membre de l'Académie de Médecine
Médecin de l'Hôpital Cochin

A Monsieur le Professeur MAURICE LOEPER

Professeur de Clinique médicale
Membre de l'Académie de Médecine
Médecin de l'Hôpital Saint-Antoine

A Monsieur le Docteur JOSEPH LEMELAND
Accoucheur de l'Hôpital Saint-Louis

A Monsieur le Docteur RAOUL BOULIN
Professeur Agrégé à la Faculté
Médecin de l'Hôpital Saint-Antoine

A MES MAÎTRES DANS LES HOPITAUX

Externat

Monsieur le Docteur A. BAUMGARTNER.

Monsieur le Professeur M. LABBE.

Monsieur le Professeur CH. ACHARD.

Monsieur le Docteur J. LE MEE.

Monsieur le Professeur P. NOBECOURT.

Externat en premier

Monsieur le Professeur M. LOEPER.

Monsieur le Docteur J. LEMELAND.

Monsieur le Docteur P. JACOB.

Internat

Monsieur le Docteur H. JANET.

Monsieur le Docteur P. AMEUILLE.

Monsieur le Docteur A. TOURAINE.

Monsieur le Professeur M. LABBE.

Monsieur le Docteur G. PAISSEAU.

Monsieur le Professeur O. CROUZON.

A Messieurs les Docteurs :

BARIETY, BOULIN, CATHALA, LEMAIRE, MOLLARET,
Professeurs agrégés à la Faculté, Médecins des Hôpitaux.

AZERAD et GOUVERNEUR, Médecin et Chirurgien des Hôpitaux.

Miles BOEGNER et DREYFUS-SEE, MM. CHRISTOPHE,
DIDIER et SOLENTE.

AVANT-PROPOS

Avant d'exposer notre travail, nous devons d'abord adresser l'expression de notre très vive gratitude à tous ceux qui nous ont secondé dans l'accomplissement de cette tâche :

— à M. le Professeur CROUZON qui nous a confié le sujet de cette thèse et nous a guidé dans son élaboration ;

— à M. le Docteur IVAN BERTRAND qui nous a conseillé avec une extrême bienveillance et a bien voulu pratiquer sur un de nos sujets un examen anatomo-pathologique très complet ;

— à M. le Docteur AUBRY qui a étudié les troubles auditifs de nos malades et a recommencé à plusieurs reprises ses examens avec une complaisance dont nous lui sommes profondément reconnaissant ;

— à M. le Professeur NAGER, qui a bien voulu se charger d'étudier les os pétreux de deux de nos sujets ; bien qu'il n'ait pu encore terminer son examen, il a tenu à nous en communiquer les premiers résultats ;

— à Mme le Docteur BRAUN-VALLON, à MM. les Docteurs HUDELO et JOSEPH qui ont pratiqué les examens oculaires de nos malades ;

— au personnel du laboratoire d'anatomie pathologique de la clinique neurologique qui a exécuté pour nous un travail long et assez fastidieux avec sa bonne grâce et son zèle coutumiers.

Historique

C'est à la séance de la Société Médicale des Hôpitaux du 10 mai 1912 que M. Crouzon, par la présentation d'une femme et de son fils, individualisa pour la première fois la dysostose cranio-faciale, jusqu'alors confondue avec l'oxycéphalie.

Deux ans plus tard, M. Chatelin fit dans sa thèse une étude d'ensemble de la dystrophie et précisa ses caractères radiologiques.

Puis les observations se multiplièrent et en particulier M. Crouzon en 1915, M. Robert Debré et Mlle Petot en 1926 rencontrèrent des familles dont de très nombreux membres étaient atteints. Mais à côté de ces cas familiaux, des auteurs observèrent des cas isolés dont les premiers furent ceux de Küttner, de Comby, de Crouzon, Roubinovitch, Foulon et Gilbert-Dreyfus. Au total, plus de quatre-vingts cas tant familiaux qu'isolés trouvent actuellement place dans la littérature.

Les troubles oculaires dont l'importance symptomatique, la gravité fréquente avaient été soulignées dès les premières descriptions, furent rapprochés de ceux qu'on observe dans l'oxycéphalie et qui ont été bien étudiés dans la thèse de M. Patry. Il nous faut citer ici les publications de M. Pesme, de MM. Monthus, Cadillac et Chennevière. MM. Regnault et Crouzon, en 1930, insistèrent sur la possibilité de l'hyper-télorisme dans la dysostose.

Les premières descriptions anatomiques furent celles que fit en 1929 M. Regnault de deux crânes conservés à l'Ecole d'Anthropologie. Plus tard, l'étude des cas de MM. Grenet, Leveuf et Isaac-Georges, de M. Garcin, de M. Trotot, mit

bien en évidence le rôle de la compression osseuse du nerf dans le mécanisme de l'atrophie optique.

M. Crouzon insista sur la fréquence des troubles olfactifs. Mais surtout, M. Aubry montra, en 1935, l'atteinte constante de l'appareil auditif, et ses conclusions furent vérifiées par les examens anatomiques de M. Nager.

Enfin, pour ce qui concerne la pathogénie de la dystrophie, si le mécanisme des déformations consécutives aux synostoses crâniennes prématurées était connu depuis Virchow, il nous faut cependant citer le travail de MM. Papillaut et Desoille (Soc. méd. des hôp., 31 mai 1929), celui de MM. Regnault et Crouzon (Annales d'Anat. path., 6 juin 1929).

MM. Crouzon et Santa-Maria, dans leurs publications de 1936 à l'Académie de Médecine, donnèrent, en se basant sur des données embryologiques, une interprétation pathogénique nouvelle des dystrophies préchordales et chordales.

Description

La dysostose cranio-faciale est une dystrophie osseuse constituée par un ensemble de symptômes dont voici les principaux :

- 1° Une déformation cranienne spéciale ;
- 2° Des malformations faciales dont la plus importante est l'aplasie du maxillaire supérieur ;
- 3° Des troubles oculaires consistant surtout en exophtalmie, strabisme divergent, diminution de l'acuité visuelle ;
- 4° Le caractère héréditaire et familial, souvent observé.

Déformation cranienne

La déformation caractéristique est une bosse située à la partie supérieure de l'os frontal. Cette bosse, généralement volumineuse, médiane, tantôt s'élève verticalement, tantôt est déjetée en avant, le front étant alors oblique en bas et en arrière (sphénocéphalie). A son sommet, il peut exister une dépression, au niveau de laquelle on peut parfois, chez l'enfant jeune, sentir des battements (Crouzon et Chatelin). Assez souvent, cette bosse est prolongée latéralement de part et d'autre par une petite crête transversale. Il peut exister également une crête médiane antéro-postérieure. Dans certains cas, on observe isolément cette crête sagittale qui représente alors la malformation à un degré très fruste.

Telle est la déformation typique. Mais la *forme générale du crâne* est elle-même modifiée :

— Rarement on observe un aspect trigonocéphale avec une bosse frontale et deux bosses pariétales.

— Très souvent, au contraire, la forme du crâne se rap-

proche de l'acrocéphalie. Il y a brachycéphalie, le front est haut et étroit, le crâne se développe en hauteur et en largeur.

— A l'opposé, le front peut être bas, large et fuyant, les déformations rappelant celles de la microcéphalie (Crouzon et Seval, Yanes, Hernandez Loeches).

— Enfin il est possible de voir des crânes se rapprochant du type scaphocéphale, avec prédominance pathologique du diamètre antéro-postérieur.

On voit donc qu'en dehors de l'existence de la bosse frontale, la forme du crâne peut être variable, et c'est en somme surtout l'association des malformations craniennes aux malformations faciales constantes qui donne à la dysostose son individualité.

Malformations faciales

Ces malformations portant surtout sur les cavités orbitaires qui sont rétrécies et sur le maxillaire supérieur qui est aplati, donnent à tous les malades atteints de dysostose cranio-faciale un air de famille en entraînant de l'exophtalmie, du strabisme, du prognathisme inférieur.

S'il est donné parfois de constater dans la dysostose une asymétrie faciale légère, il est tout à fait exceptionnel de voir l'asymétrie atteindre un degré aussi marqué que dans le cas observé par M. Touraine.

Le nez présente un aspect caractéristique. De profil, il est très arqué, décrivant une courbe en « bec de perroquet ». De face il apparaît volumineux, mais court, épais ; sa base est aplatie, élargie. La pointe est parfois déjetée latéralement. Les narines, largement ouvertes, permettent de voir facilement une déviation de la cloison assez fréquente.

On est frappé de plus par la diminution de hauteur de l'espace sous-nasal, par la brièveté de la lèvre supérieure, aspect dû à l'*atrophie du maxillaire supérieur*.

En effet, si les os malaires paraissent relativement bien développés, au-dessous, un aplatissement, ou même parfois,

sans être aussi marqué que dans les cas d'aplasie familiale du maxillaire supérieur, un léger enfoncement des joues peut être noté.

A l'ouverture de la bouche, l'atrophie du maxillaire supérieur apparaît considérable ; le rétrécissement transversal de l'os entraîne souvent une déformation ogivale de la voûte.

Dans un cas même (Obs. III), la voûte manquait, remplacée par une large fissure permettant d'apercevoir le fond du cavum, et il y avait deux luettes.

L'arcade dentaire supérieure est en retrait sur l'arcade inférieure, retrait si marqué qu'il entraîne souvent de la gêne de la mastication ; certains de ces sujets ne peuvent qu'avec beaucoup de peine mâcher la viande. Le malade de Kostecka s'alimentait si difficilement que celui-ci dut lui appliquer un appareil de prothèse et même pratiquer une ostéotomie bilatérale de la branche montante du maxillaire inférieur.

Les dents manquent de place, et leur implantation est défectueuse. Dans certains cas, les incisives latérales ou les canines sont situées directement en arrière de la dent précédente (Obs. I, III, V).

Souvent les dents sont en mauvais état, cariées et tombent précocement.

Quant au maxillaire inférieur, il n'est pas atteint par la dysostose ; il est normal dans sa forme et dans ses dimensions, et le prognathisme n'est que relatif, par suite de l'atrophie du maxillaire supérieur.

Troubles sensoriels

Troubles oculaires.

Ces troubles comptent parmi les manifestations les plus importantes de la dysostose cranio-faciale, d'une part par l'intérêt que présentent pour le diagnostic des symptômes aussi frappants que l'exophtalmie et le strabisme, d'autre part par la possibilité de l'atrophie optique qui en représente la complication la plus grave. Ils sont, comme nous le verrons au chapitre de la pathogénie, sous la dépendance di-

recte de la dystrophie osseuse et apparaissent comme la conséquence de l'enfoncement de l'étage antérieur de la base du crâne, de la diminution de la profondeur des cavités orbitaires, du rétrécissement des trous optiques.

Il nous faut tout d'abord remarquer qu'il existe généralement une *exagération de l'intervalle interorbitaire*. Cette anomalie, décrite par Greig et nommée par lui *hypertélorisme*, a été étudiée par Regnault et Crouzon dans la dysostose cranio-faciale. Si l'on mesure l'espace intercaronculaire, qui chez les Européens est normalement de 31 ou 32 mm., on constate chez les sujets atteints de dysostose que cet espace est augmenté, mesurant 35 à 40 mm.

Cependant cet hypertélorisme n'existe pas dans les cas frustes de dysostose. Il est très marqué au contraire lorsque la racine du nez est aplatie et très élargie, lorsqu'il existe des troubles de l'odorat (Obs. I, II).

On peut encore noter cliniquement, à l'aide de mensurations, des modifications des cavités orbitaires : l'augmentation de leurs diamètres vertical et horizontal.

L'exophtalmie est souvent très accentuée ; les yeux chez beaucoup de malades sont exorbités, à fleur de tête ; cette exophtalmie peut être la première manifestation de la dysostose, existant dès la naissance, avant la déformation crânienne (Debré et Mlle Petot). Elle est bilatérale, mais elle peut être plus marquée d'un côté (Obs. I).

Elle peut augmenter avec l'âge. H. Ferrer a observé un adulte dont l'exophtalmie était telle qu'il pouvait luxer à volonté l'un ou l'autre de ses deux globes oculaires.

Mais habituellement ce n'est guère que pendant les premiers mois ou les premières années de la vie qu'on observe ces *luxations* répétées qui se produisent lors des pleurs et des cris (malade de Garcin) et qui exposent aux *accidents infectieux* : sclérite, kératite ulcéreuse avec hypopion. Dans plusieurs cas où l'infection s'étendait, on dut se résoudre à l'ablation de l'œil (Observations de Trotot, de Ballantyne, Obs. IV). Lorsque l'infection guérit, des taies plus ou moins épaisses peuvent subsister (Obs. IV).

Le *strabisme* est très fréquent ; il est de règle quand la dystrophie osseuse est marquée. C'est presque toujours un strabisme divergent uni ou bilatéral ; parfois il est alternant. C'est un strabisme concomitant : il n'y a pas de paralysie, et quand il existe une limitation des mouvements, elle est due à la gêne apportée par l'exophtalmie (Obs. I, IV).

On constate très souvent du *nystagmus*, sur l'interprétation duquel nous reviendrons, *nystagmus* horizontal, exceptionnellement rotatoire (Obs. II).

L'*atrophie optique* enfin est la complication qu'il faut le plus redouter au cours de l'évolution de la dysostose. Si un certain nombre de sujets en sont exempts et conservent une acuité visuelle normale, chez d'autres au contraire, à partir de l'âge de un à deux ans, la vue commence à baisser. La perte de la vue n'est pas brutale, mais l'acuité visuelle diminue progressivement. Dans certains cas, la cécité survient tôt, tel l'enfant, dont Garcin rapporte l'observation, qui, jusqu'à un an, avait une vue normale, et à 23 mois était aveugle.

La plupart du temps, la vue baisse rapidement dans l'enfance, puis l'acuité visuelle se maintient pendant des années aux environs de 2/10 à 5/10, l'atrophie optique cessant d'augmenter quand les déformations cranio-faciales se fixent, vers l'âge de 7 ans. Chez certains sujets cependant, l'atrophie optique semble progresser encore pendant plusieurs années : chez le malade de l'observation I, la vue paraissait encore normale à l'âge de 3 ans ; par la suite elle diminua peu à peu pour se limiter vers l'âge de 18 ans à la perception lumineuse.

Cette atrophie optique est primitive ; on constate un aspect décoloré des papilles, sans avoir en général observé auparavant de stase vasculaire.

MM. Grenet, Lévesque et Isaac-Georges rapportent cependant un cas concernant un enfant de 21 mois qui paraissait aveugle et présentait un œdème de la papille avec dilatation veineuse.

Les troubles oculaires sont les plus importants des troubles sensoriels observés chez les sujets présentant une dysostose

cranio-faciale. Mais il nous faut encore signaler les troubles de l'odorat et insister sur les lésions de l'appareil auditif, dont les manifestations cliniques ont été étudiées par M. Aubry depuis 1935.

Troubles de l'odorat.

Il est certes difficile d'apprécier ces troubles quand ils sont légers. Mais il est fréquent d'observer chez nombre de ces malades une altération profonde du sens de l'olfaction. Pour ne citer que les malades étudiés par nous-même, trois sur sept présentaient des troubles de l'odorat très accentués. Celui de l'observation I avait une anosmie totale, ceux des observations II et VII ne percevaient que les odeurs très irritantes comme celles de l'ammoniaque et de l'acide acétique. Il est à remarquer que ces sujets présentaient tous un hypertélorisme important (40 mm., 43 mm. et 37 mm.) avec sans doute un enfoncement très marqué de l'étage antérieur de la base du crâne (déformation qui a d'ailleurs été vérifiée *post mortem* chez le malade de l'Obs. VII).

Troubles auditifs.

Ces troubles sont la règle dans la dysostose cranio-faciale. L'un d'eux s'est montré constant chez tous les malades examinés par M. Aubry : c'est la prolongation de la conduction osseuse.

Il est fréquent de constater des *malformations de l'oreille externe* :

— Ce peut être une inclinaison anormale, souvent très marquée des tympans (Obs. III).

— Mais le tympan peut être absent et le conduit apparaît rétréci (Obs. I, II).

— Dans le cas rapporté dans l'observation VII, le conduit n'était même pas formé.

L'examen acoumétrique montre une *surdité du type oreille moyenne*. Pour ce qui est de la conduction aérienne, alors que les sons bas sont difficilement perçus, que la montre

n'est parfois entendue que placée à la conque, au-dessus de 435 l'audition des diapasons est normale. Quant à la limite supérieure recherchée au monocorde de Struycken, elle est variable : sensiblement normale dans près de la moitié des cas, on la trouve souvent abaissée aux environs de XII à XIV. Dans un cas où la surdité était très marquée, elle ne dépassait pas VIII (Obs. II).

La *prolongation de la conduction osseuse* est considérable ; c'est là un fait constant, qu'on observe même dans les cas où la surdité est légère, et l'épreuve de Rinne est d'une façon générale trouvée fortement négative.

L'examen pratiqué au moyen de l'audiomètre permet d'étudier pour chaque fréquence le seuil d'audibilité inférieur par voie aérienne et par voie osseuse ; la lecture des courbes ainsi obtenues et comparées aux courbes normales rend compte immédiatement des troubles de l'audition présentés par chaque malade (voir fig. 4).

L'*examen labyrinthique* donne des réponses sensiblement normales aux épreuves rotatoire et calorique (celle-ci n'est pas toujours possible quand les malformations du conduit sont trop accusées). Par contre, chez presque tous les malades, on observe une hyperexcitabilité galvanique notable : un courant d'un milliampère suffit habituellement à provoquer une inclinaison de la tête. Cette inclinaison est obtenue chez une de nos malades (Obs. III) avec un courant de 0,25 milliampère, alors qu'en moyenne 2,5 milliampères sont nécessaires chez l'individu normal.

Enfin nous verrons, en étudiant l'aspect radiologique de la base du crâne, les modifications très importantes présentées par les os pétreux.

Telles sont les malformations craniennes et faciales de cette dysostose, tels sont les troubles sensoriels qui en dépendent.

Il nous faut encore décrire les signes radiologiques de l'affection, étudier dans quelle mesure celle-ci reconnaît un caractère familial ; enfin, nous passerons en revue toutes les

anomalies qui ont été décrites comme pouvant coexister avec la dysostose, certaines de ces associations incitant à la rapprocher d'autres dystrophies, d'autres venant à l'appui des conceptions pathogéniques récentes.

Syndrome radiologique

Les modifications de l'os pétreux mises à part, c'est Chatelin qui, par la description qu'il a donnée dans sa thèse, a mis au point l'étude radiologique de la dysostose.

1) LE CRANE.

a) *La voûte.* — L'examen, sur les radiographies de face et de profil, confirme les constatations qu'on a déjà pu faire cliniquement, en montrant la bosse située dans la région frontale haute, en montrant la forme générale du crâne, variable d'ailleurs comme nous l'avons vu, le plus souvent brachycéphale avec un front haut, s'élevant verticalement.

Mais les radiographies révèlent plus spécialement trois anomalies :

— la *minceur de la voûte* au niveau de la région frontale et surtout au niveau de la bosse, minceur qui contraste fréquemment avec un épaississement de l'os dans la région occipitale, la protubérance externe pouvant être particulièrement volumineuse.

— l'*existence de nombreuses impressions digitales* prédominant dans la région frontale, traduisant l'empreinte des circonvolutions du cerveau à l'étroit dans cette boîte crânienne.

— l'*absence de toute suture osseuse*, même chez les sujets les plus jeunes, et cette synostose des os du crâne constitue le fait essentiel de la maladie.

Ajoutons enfin que le sinus frontal est assez souvent peu développé ; dans certains cas même il n'est pas visible.

b) *La base.* — L'étage antérieur est très fortement incliné en bas et en arrière, beaucoup plus obliquement que nor-



FIG. 1.

malement. D'autre part, il a sur les radiographies un aspect feuilleté, et apparaît comme constitué d'une série de lignes imbriquées, concaves en haut et en arrière.

La selle turcique est en général normale. Cependant, il est des cas où elle apparaît profonde, élargie parfois, où les apophyses clinoïdes sont déformées, où le plafond du sinus sphénoïdal peut même se trouver effondré (H. Loeches, Gunsett, Sichel et Bouton. Obs. I, II et III).

Quant à la fosse cérébelleuse, elle se trouve sur un plan nettement inférieur à celui de la fosse moyenne : il existe donc une cyphose basilaire, s'opposant à la lordose basilaire observée dans l'oxycéphalie.

Les radiographies des os pétreux montrent une diminution de leur volume et de leur opacité. La pyramide, dans la dysostose, présente une teinte floue, elle apparaît peu nette et parsemée de zones claires, et ses bords sont mal dessinés. La mastoïde elle aussi est petite, décalcifiée, difficilement visible, et l'on constate l'absence de cellules mastoïdiennes, témoignant des modifications profondes de la structure de l'os.

Si le bloc osseux qui entoure normalement le labyrinthe a disparu, la capsule labyrinthique elle-même, respectée par la décalcification, se dessine avec une netteté particulière, et apparaît sur certains clichés isolée, comme véritablement disséquée. Il est fréquent de voir parfaitement la lumière du canal semi-circulaire supérieur.

2) LA FACE.

Deux malformations sont bien visibles :

D'une part, la réduction de profondeur des cavités orbitaires sur le profil, bien mise en évidence sur les « sections roentgenographiques » passant par le trou optique (Sillevius Smitt et Ziedses des Plantas) ; de face on peut constater un allongement de l'axe vertical de l'orbite, et parfois un rétrécissement du trou optique et de la fente sphénoïdale. Enfin on a signalé des anomalies rares : dans le cas de Bernard et

Trotot, une absence des arcades orbitaires du frontal traduisant l'éclatement de la boîte crânienne sous la poussée de la masse cérébrale ; dans celui de Nordmann et Duhamel, l'opacité aux rayons X des globes oculaires.

D'autre part, on constate l'aplasie du maxillaire supérieur, portant sur toutes ses dimensions. Le sinus est en règle bien développé.

Sur les radiographies, on peut enfin vérifier que le prognathisme inférieur n'est que relatif, conséquence de l'atrophie du maxillaire supérieur, et que le maxillaire inférieur est normal.

Les déformations du crâne et de la face sont bien mises en évidence par la mesure, sur les radiographies de profil, des angles sphénoïdal et facial de Cuvier.

L'angle sphénoïdal radiologique s'obtient en joignant le nasion (point de jonction naso-frontal), l'éphippion (tubercule ptérygoïdien), le basion (limite antérieure du trou occipital). L'angle facial s'obtient en tirant une ligne tangente au frontal et au rebord alvéolaire du maxillaire supérieur, et une ligne unissant le bord alvéolaire au trou auditif. Bertolotti, en effectuant les mesures sur des radiographies de crânes normaux, donne comme moyennes pour l'angle sphénoïdal 130-135°, pour l'angle facial 54°.

Chez nos malades, la mesure de ces angles nous a montré :

— une légère diminution de l'angle sphénoïdal, exprimant la convexité de la base : 120 à 130°, en moyenne 125°.

— une forte augmentation de l'angle facial tenant à la diminution de la hauteur et du diamètre antéro-postérieur du maxillaire supérieur. Nous avons trouvé des angles variant de 70 à 85°.

Caractère héréditaire

Le caractère héréditaire de la dysostose cranio-faciale avait été signalé par M. Crouzon dans le premier cas de l'affection qu'il décrivit en 1912. La mère et le fils étaient porteurs de grosses déformations, ainsi que deux enfants du frère de la

mère, plus légèrement atteints. Depuis, on a rapporté des cas où de très nombreux membres d'une même famille présenteraient des déformations caractéristiques. Nous citerons comme exemples :

— Le cas rapporté par M. Crouzon à la Société médicale des Hôpitaux le 26 mars 1915, où 7 personnes sur 20 étaient atteintes en 2 générations :

Première génération : 8 frères et sœurs, dont 2 présentaient une dysostose.

Deuxième génération : ces 2 sujets eurent l'un 7 enfants dont un seul présentait une dysostose, tandis que l'autre eut 5 enfants dont 4 étaient atteints de l'affection du père.

— Dans le cas de M. Debré et Mlle Petot, 11 personnes étaient atteintes en 3 générations.

— Dans la famille F... (Crouzon, *Annales de Médecine*, janvier 1929), 4 personnes sur 13 étaient atteintes en 2 générations.

A l'opposé de ces familles de dysostosiques on a décrit, en bien moins grand nombre, des *cas isolés* dont les premiers ont été rapportés par M. Comby, puis par MM. Roubinovitch, Crouzon, Foulon et Gilbert-Dreyfus.

Que faut-il penser de cette répartition inégale de la dystrophie suivant les familles qu'elle atteint ? Nous tenterons au chapitre de la pathogénie d'élucider le problème de la transmission héréditaire de la dysostose et nous verrons qu'il est impossible de le résoudre si l'on veut lui appliquer les règles mendéliennes.

Du point de vue clinique nous voudrions insister sur ce fait : si la dysostose peut sans doute ne se manifester que chez un individu en épargnant tous ses parents, on ne doit conclure devant un malade au caractère isolé de sa dystrophie qu'après un examen soigneux de tous les membres de sa famille. Certains d'entre eux peuvent, en effet, présenter la dysostose à un degré très fruste ainsi qu'en témoigneraient soit une exophtalmie modérée, soit une petite crête frontale antéro-postérieure, soit une hypoplasie légère du maxillaire supérieur. On conçoit que dans les cas où l'on ne peut exa-

miner toute la famille, il ne faut pas se fier sans réserve aux dires du malade dont l'attention n'est attirée que par de grosses déformations.

La dysostose cranio-faciale, en effet, atteint les familles de façon variable, et par le nombre des individus qu'elle frappe, et par le degré des malformations dont ceux-ci se trouvent affligés.

Troubles associés

Après avoir décrit les déformations de la dysostose et les complications sensorielles qu'elles entraînent, nous passerons en revue une série de troubles qui n'appartiennent pas en propre à la dystrophie, mais dont l'association, souvent toute fortuite, parfois assez fréquente, a été signalée dans diverses observations.

— Nous n'insisterons pas sur la coexistence de *végétations adénoïdes*, dont la présence a été assez souvent notée. Nous ne ferons que signaler également un cas de M. Grenet où existait une hernie ombilicale.

L'*hypertrophie du corps thyroïde*, rapportée dans certaines observations (Crouzon Obs., 1912, Apert et Bigot), aurait pu faire songer à l'intervention d'un facteur endocrinien dans la genèse des malformations. Mais il semble bien qu'il ne s'agissait que de coïncidence, et les auteurs ne signalaient pas par ailleurs de troubles de dysthyroïdie.

L'association à la dysostose de *malformations du squelette du tronc et des membres* et de troubles nerveux est autrement intéressante, quant à la recherche des frontières nosologiques de l'affection et quant à l'étude de sa pathogénie.

Des *déformations rachitiques* légères ont été fréquemment observées, qui peuvent cependant être plus importantes et réaliser même l'aspect d'un rachitisme grave (Apert et Mlle Bach).

Nous insisterons plutôt sur les anomalies de la colonne vertébrale, non pas tant sur la possibilité d'un certain degré de cyphose ou de scoliose assez souvent rencontré, que sur

celle d'un *spina-bifida occulta* observé dans un cas (Chotzen).

Nous en rapprocherons les malformations du sternum : *dépression sternale*, absence d'appendice xiphoïde (Debré et Mlle Petot, Obs. II).

On a vu des malformations des membres s'associer à la dysostose cranio-faciale ; elles peuvent siéger à la racine du membre : absence de la partie sus-épineuse des omoplates (Touraine, Solente et Vialatte), — mais surtout elles peuvent frapper les extrémités :

— camptodactylie (Touraine) ;

— ectrodactylie (Garcin, Thurel et Rudaux) ;

— *syndactylie* (Obs. III, un cas de Kostecka, 2 cas isolés de Vogt, 3 cas familiaux de Chotzen : un père et ses deux fils). On a voulu apparenter certains de ces cas à l'acro-céphalosyndactylie. Nous pensons, pour des raisons que nous exposerons en étudiant le diagnostic, qu'on doit les tenir pour des dysostoses cranio-faciales, comme l'ont fait les auteurs qui les ont décrits.

Parmi les *manifestations nerveuses* qui peuvent s'observer chez les sujets présentant une dysostose, il nous faut noter tout d'abord les *accidents convulsifs*. Ces accidents ont été souvent relevés dans les antécédents de ces malades, et semblent se produire le plus souvent dans les premières années de la vie, alors que le cerveau en période d'accroissement se trouve comprimé dans ce crâne aux sutures soudées et doit ainsi se développer à l'étroit, marquant sur la voûte des empreintes digitiformes, et lui imprimant des ectasies compensatrices (Obs. I, Laignel-Lavastine et Boquien).

L'origine mécanique, par compression, de ces troubles nerveux, leur dépendance vis-à-vis des déformations osseuses, apparaissent particulièrement bien dans certaines observations : une fillette qui, à l'âge de 2 ans, éprouve des céphalées violentes, en même temps que s'installent une exophtalmie considérable et une atrophie optique (Monthus et Chennetière) ; — un enfant chez qui les déformations apparaissent à 2 ans et qui, quelques mois plus tard, présente une héli-

plégie droite passagère, de la céphalée, des convulsions (Schor) ; — un enfant qui présente une démarche spastique, de l'ataxie, troubles qui s'améliorent par la suite en même temps que les déformations craniennes augmentent (Chotzen).

Mais en dehors de ces faits, on peut se demander, d'autre part, si ces accidents relèvent toujours uniquement d'un simple processus mécanique de compression et si, chez certains de ces malades, des lésions nerveuses n'existent pas indépendamment des déformations osseuses. A propos des observations qu'ils rapportaient, plusieurs auteurs ont émis l'hypothèse d'une *hydrocéphalie* concomitante. Au sujet d'un de ces malades, par exemple, on insistait sur la dilatation des veines périphériques du crâne, le bombement de l'écaille du temporal, l'hypertension considérable du liquide céphalo-rachidien (Burton et Ley).

L'existence possible d'une hydrocéphalie chez ces malades a d'ailleurs été confirmée par les constatations anatomiques de Küttner ; nous apportons également une observation (VII) où à la dysostose étaient associées des lésions du névraxe, hydrocéphalie avec *syringomyélie*.

Ces associations de lésions nerveuses à la dystrophie osseuse viennent, comme nous le verrons, à l'appui de certaines hypothèses pathogéniques.

Enfin, nous rappellerons que dans de nombreuses observations, on a signalé que ces sujets présentaient un certain *déficit intellectuel* : il s'agit d'enfants turbulents, coléreux, qui présentent une agitation constante, parlent tard et restent longtemps malpropres. Si à l'adolescence ces troubles du caractère s'amendent quelque peu, celui-ci reste cependant empreint de puérilisme, et ces malades ne se développent pas intellectuellement, étant parfois incapables d'apprendre à lire et à écrire (Obs. III, V, VII).

Evolution et Pronostic

La dysostose cranio-faciale est congénitale, mais les déformations apparaissent d'une façon nette plus ou moins tôt suivant les cas.

Tantôt, mais d'une façon rare, dès le jour de la naissance, la déformation du crâne est typique, l'exophtalmie considérable ; on ne trouve pas trace de fontanelle, mais seulement une rainure antéro-postérieure (Trotot).

Tantôt, et beaucoup plus souvent, à la naissance l'exophtalmie existe seule plus ou moins marquée, assez cependant pour permettre à cette mère de 12 enfants, dont M. Debré et Mlle Petot rapportent l'observation, de distinguer dès lors de ses enfants normaux ceux qui présenteraient une dysostose. Les déformations craniennes apparaissent ensuite, quelques semaines (Garcin, Thurel et Rudaux) ou quelques mois plus tard (Debré et Mlle Petot).

Dans d'autres cas enfin, l'enfant semble normal à la naissance. Déformations craniennes et exophtalmie apparaissent vers le sixième mois, parfois seulement au début de la deuxième année. On peut alors observer la fermeture précoce de la fontanelle (Chatelin). Les déformations progressent ainsi en général jusque vers la septième année.

Quant aux troubles oculaires, nous ne reviendrons pas sur leur évolution que nous avons déjà décrite. Nous rappellerons seulement le danger des accidents infectieux consécutifs aux exophtalmies considérables qu'on observe surtout dans le jeune âge et qui peuvent entraîner la mort (Trotot), et nous insisterons sur le fait que, chez certains malades, les lésions du nerf optique peuvent encore évoluer quelque temps

après que les déformations cranio-faciales semblent fixées. Mais si, jusque vers l'âge de 8 ou 10 ans, les nerfs optiques n'ont pas été atteints, on peut, semble-t-il, compter qu'ils resteront indemnes.

Pour ce qui est des troubles auditifs, nous n'avons pas d'examens assez anciens pour nous permettre de juger leur évolution.

Les accidents nerveux, nous l'avons vu, s'observent dans l'enfance, en dehors de cas exceptionnels (Obs. VII).

Le pronostic de la dysostose cranio-faciale est en somme dominé par le danger de l'atrophie optique, à ce point qu'on a même tenté pour l'éviter des interventions chirurgicales (Grenet, Lévesque et Isaac-Georges). Si on ajoute à cela qu'en dehors de la disgrâce physique dont ils sont affligés, ces sujets présentent des troubles de l'audition parfois marqués et assez fréquemment de l'arriération mentale, on conçoit que souvent ils ne peuvent mener qu'une vie sociale réduite et même que certains d'entre eux doivent être recueillis définitivement dans les hospices.

Formes cliniques

Nous serons bref sur ce chapitre des formes cliniques, ayant déjà étudié les troubles qui peuvent s'associer à la dysostose cranio-faciale et les modes évolutifs que celle-ci peut présenter.

Nous rappellerons qu'on connaît actuellement de nombreux cas isolés de cette dystrophie.

Nous insisterons sur les formes frustes, telles qu'on les observe souvent en examinant les membres de la famille d'un sujet présentant une dysostose typique : il n'est pas rare de constater chez l'un ou plusieurs d'entre eux une légère exophthalmie, une petite crête frontale antéro-postérieure.

A côté de ces cas où les déformations sont minimales, décelées seulement par un examen systématique, il en est d'autres où les malformations sont très marquées au crâne et très légères à la face : telles les jumelles dont MM. Laignel-Lavastine et Boquien rapportent l'observation.

A l'opposé, on pourrait voir de grosses malformations à la face alors qu'elles seraient minimales au crâne. Ces cas sont bien proches de ces aplasies du maxillaire supérieur sans lésions crâniennes décrites par MM. Villaret et Desoille, Sendraïl, Olive. Mais c'est là le problème des frontières qu'il convient de fixer à la dysostose cranio-faciale, problème que nous envisagerons à la discussion du diagnostic.

Diagnostic

L'affection, quand elle présente d'une façon marquée l'ensemble des caractères que nous avons décrits, réalise un type clinique bien individualisé qui ne prête pas à confusion. Le diagnostic ne devient difficile que dans quelques cas particuliers, soit qu'il y ait une prédominance des déformations au crâne ou à la face, soit que la dysostose se trouve associée à d'autres malformations, en particulier quand celles-ci siègent aux extrémités.

Nous passerons en revue les déformations craniennes qui peuvent donner lieu à discussion, en indiquant seulement les caractères différentiels fondamentaux de certaines affections, en insistant au contraire plus longuement sur des dystrophies qui paraissent très proches de la dysostose cranio-faciale.

Malformations craniennes isolées

1) Consécutives à des affections cérébrales.

L'*hydrocéphalie* réalise un aspect bien différent de celui de la dysostose cranio-faciale ; le crâne est ici augmenté dans toutes ses dimensions, surtout suivant le diamètre transversal. La fontanelle antérieure est très large ; parfois même elle bombe sous l'influence de la pression intra-cranienne, rappelant alors vaguement la bosse de la dysostose ; mais celle-ci est dure ; dans certains cas elle est dépressible, mais seulement à son sommet. De plus les sutures sont larges dans l'hydrocéphalie, alors qu'elles sont précocement soudées dans la dysostose. Enfin, on note toujours dans l'hydrocéphalie l'intégrité du massif facial.

En réalité, c'est la question de l'association de l'hydrocéphalie à la dysostose qui se pose devant certaines manifestations nerveuses avec hypertension du liquide céphalo-rachidien, association dont la possibilité, nous l'avons vu, a été démontrée. Mais pour l'affirmer chez le vivant, il serait nécessaire de recourir à la ventriculographie.

Nous avons signalé que dans certains cas de dysostose, la forme générale du crâne, celle du front bas et fuyant, rappelaient l'aspect de la *microcéphalie*. Mais si la réduction de volume du crâne qu'on peut observer dans la dysostose est due à la soudure prématurée de ses os, dans la microcéphalie elle est due à un arrêt de développement du cerveau : les microcéphales sont des idiots. Rappelons enfin qu'à l'inverse de ce qui se passe dans la dysostose, on observe chez eux une fermeture tardive de la fontanelle.

Le diagnostic ne peut guère se poser avec l'*hémicraniose*, décrite par Brissaud et Lereboullet. En effet, s'il existe ici une hypertrophie cranio-faciale, celle-ci est latéralisée, très nettement localisée à un côté de la tête. L'hyperostose de la région fronto-pariétale ne dépasse pas la ligne médiane. De plus, si on peut observer de l'exophtalmie, le maxillaire supérieur et le nez sont peu touchés. Enfin des signes d'hypertension intracrânienne apparaissent tôt ou tard, témoins de la tumeur méningée responsable de la déformation crânienne.

2) Consécutives à des synostoses prématurées.

La dysostose cranio-faciale est due à une synostose prématurée des os du crâne. Cette soudure précoce peut ne frapper qu'une suture, donnant lieu à des types bien définis : trigonocéphalie, scaphocéphalie, oxycéphalie. Mais la dysostose cranio-faciale peut rappeler plus particulièrement tel ou tel de ces types, suivant que la synostose prédomine sur telle ou telle suture. Cependant l'existence de malformations faciales permettra toujours de distinguer la dysostose cranio-faciale des autres synostoses.

La *trigonocéphalie*, due à l'atteinte de la suture métopique, est caractérisée par la forme triangulaire du crâne : il n'existe qu'une bosse frontale, unique, médiane, formant le sommet de ce triangle ; les deux bosses pariétales en forment les angles latéraux.

Dans la *scaphocéphalie*, la suture sagittale étant soudée, le crâne qui ne peut se développer en largeur, s'accroît en hauteur (grâce aux sutures temporo-pariétales), et en longueur (grâce aux sutures fronto-pariétales). Il prend ainsi la forme d'une carène.

L'*oxycéphalie*, individualisée par Virchow, décrite encore sous les noms d'acrocéphalie, de turricéphalie, de crâne en tour, réalisent les déformations qui se rapprochent le plus de celles de la dysostose cranio-faciale. Par suite de la synostose des sutures transversales, trois types peuvent être réalisés :

— ou bien le périmètre du crâne est de forme circulaire, le front s'élève verticalement ;

— ou bien le front est rejeté en arrière, comme dans la microcéphalie ;

— ou bien le crâne se développe en largeur et surtout en hauteur, avec augmentation considérable de la distance du vertex à la ligne biauriculaire, alors que le diamètre antéro-postérieur est très réduit. C'est là également la forme générale habituelle du crâne dans la maladie de Crouzon.

De plus, on peut observer dans l'oxycéphalie des troubles oculaires, qui ont été bien étudiés dans la thèse de Patry : une névrite optique généralement précoce, de l'exophtalmie, du strabisme divergent.

On a signalé également quelques déformations de la face : la partie sous-nasale du maxillaire supérieur est allongée, le nez aplati, élargi à la base.

Ces déformations n'apparaissent pas à la naissance, mais à l'âge de 2 ou 3 ans.

Enfin l'affection n'est pas familiale, elle est isolée.

On voit donc que si, au premier abord, l'oxycéphalie paraît proche de la dysostose cranio-faciale, bien des éléments séparent les deux affections :

Certes, la forme générale du crâne est souvent dans la dysostose cranio-faciale la même que dans certains types d'acrocéphalie ; mais on n'observe pas dans cette dernière dystrophie la bosse frontale particulière à la dysostose.

Les modifications de la face sont dans l'oxycéphalie beaucoup moins marquées que dans la dysostose cranio-faciale. L'exophtalmie y est modérée, et d'autre part dans la dysostose de Crouzon, on constate un raccourcissement de l'espace sous-nasal, avec une hypoplasie importante du maxillaire supérieur.

Enfin les déformations apparaissent beaucoup plus précocement dans la dysostose cranio-faciale, parfois dès la naissance.

Le caractère héréditaire y est habituellement retrouvé. On a bien signalé quelques cas familiaux exceptionnels d'oxycéphalie (Schüller, Oeller), mais ces cas eux-mêmes paraissent discutables.

L'étude radiologique de l'oxycéphalie révèle encore des caractères qui l'opposent nettement à la dysostose. Sans doute, dans les deux affections, on est frappé par l'amincissement de la voûte, par l'existence d'impressions digitales. Mais la base du crâne diffère dans les deux dystrophies. Si dans l'oxycéphalie, il y a comme dans la dysostose un abaissement de l'étage antérieur, il y a de plus un approfondissement de l'étage moyen ; le plan ethmoïdal descend très brusquement d'avant en arrière ; la fosse cérébrale moyenne se trouve sur le même plan que la fosse postérieure ; une lordose basilaire est ainsi réalisée, s'opposant à la cyphose basilaire de la dysostose.

A la face, dans l'oxycéphalie, on constate un allongement du maxillaire supérieur et un prognathisme supérieur, alors qu'il existe dans la dysostose un prognathisme inférieur. Enfin, on note la réduction considérable du volume des sinus, habituellement bien développés dans la dysostose.

L'étude comparée des angles basilaire et facial dans la dysostose et dans l'oxycéphalie souligne ces différences des modifications de la base du crâne et de la face dans les deux dystrophies. Du fait de la lordose basilaire, l'angle sphénoïdal est très largement ouvert dans l'oxycéphalie, il peut même être négatif ; nous avons trouvé au contraire chez les malades atteints de dysostose une légère diminution de cet angle. D'autre part, alors que l'angle facial est considérablement augmenté dans la dysostose, cette augmentation est légère dans l'oxycéphalie, 8 à 10° selon Bertolotti.

Malformations osseuses étendues

De ce groupe de malformations, nous devons d'abord étudier l'*acrocéphalo-syndactylie* dont le diagnostic avec la dysostose cranio-faciale a soulevé maintes discussions, certains cas paraissant être à la limite des deux affections.

L'*acrocéphalo-syndactylie*, ainsi nommée par M. Apert en 1906, est caractérisée par l'association d'un crâne de forme acrocéphalique, selon le type décrit plus haut, et d'une syndactylie. L'exophtalmie y est fréquemment observée. Le maxillaire supérieur est normal ; s'il est atrophié, cette atrophie est modérée. Les malformations du palais, l'absence du voile, la bifidité de la luette ne sont pas rares. La mâchoire inférieure, indemne dans la dysostose cranio-faciale, est souvent atteinte, généralement peu développée, parfois hypertrophiée. Enfin, du moins jusqu'à ces dernières années, l'affection était toujours apparue isolée, sans caractère familial. Tels sont les éléments de diagnostic qui opposent l'*acrocéphalo-syndactylie* à la dysostose cranio-faciale.

Mais, nous l'avons vu, des auteurs ont rapporté des cas où des malformations des extrémités étaient associées à une dysostose cranio-faciale :

En 1928, MM. Lesné, Clément et Gilbert-Dreyfus présentèrent à la Société Médicale des Hôpitaux une malade (Obs. III) comme atteinte d'*acrocéphalo-syndactylie* avec dysostose faciale.

Par la suite, MM. Garcin, Thurel et Rudaux présentèrent le cas d'un enfant atteint de dysostose cranio-faciale avec ectrodactylie.

Puis d'autres auteurs publièrent des cas de dysostose cranio-faciale avec syndactylie : Chotzen (3 cas familiaux, un père et ses deux fils), Vogt (3 cas isolés), Kostecka (un cas isolé).

Dans tous ces cas, les sujets présentaient les déformations typiques de la dysostose : bosse frontale, exophtalmie marquée, nez en bec de perroquet, atrophie considérable du maxillaire supérieur, à ce point qu'on pratiqua chez le malade de Kostecka une ostéotomie du maxillaire inférieur pour faciliter la mastication.

Chez le malade de M. Lesné (Obs. III), la mesure de l'angle sphénoïdal nous a donné 125° , celle de l'angle facial 80° , mesures qui sont celles d'un crâne dysostotique et non d'un crâne acrocéphalique.

Enfin, dans le cas de Chotzen, on retrouve le caractère héréditaire de la dysostose.

Telles sont les raisons pour lesquelles il nous semble que ces cas doivent être tenus, ainsi que l'ont fait les auteurs qui les ont décrits, non pour des acrocéphalo-syndactylies, mais pour des dysostoses cranio-faciales avec syndactylie.

Cependant M. Apert estime qu'il n'y a pas lieu d'établir une séparation entre ces cas et l'acrocéphalo-syndactylie. Il fait remarquer que des différences très notables peuvent s'observer chez les sujets atteints de dysostose cranio-faciale, et que ces sujets peuvent être aussi différents entre eux que le sont les cas dont nous venons de parler et les acrocéphalo-syndactylies les plus indiscutables. Il fait valoir que si l'acrocéphalo-syndactylie apparaît isolée, c'est, comme le dit Wigert, parce que l'occasion de se reproduire leur manque souvent, quand les troubles endocriniens dont ils sont fréquemment atteints ne les en empêchent pas d'une manière absolue. On a publié d'ailleurs actuellement une dizaine de cas familiaux d'acrocéphalo-syndactylie (Carpenter, Weech, Saethre, Roch, Broge Duhl, Norvig).

M. Apert ajoute qu'il existe des cas d'acrocéphalie avec seulement une ébauche de malformations des extrémités et il estime que ces cas sont à la limite des deux affections.

Il rapproche enfin la dysostose cranio-faciale et l'acrocéphalo-syndactylie de malformations observées chez les animaux, en particulier chez le poisson rouge ; il existe chez lui des malformations cranio-faciales et des extrémités qui peuvent se voir isolées ou associées chez les individus d'une même lignée. M. Apert en conclut que l'acrocéphalo-syndactylie et la dysostose cranio-faciale s'apparentent de très près.

M. Crouzon au contraire maintient une séparation entre ces deux dystrophies. L'acrocéphalo-syndactylie ne lui paraît pas devoir être considérée comme un syndrome autonome. La syndactylie s'associerait à l'acrocéphalie au même titre que bien d'autres malformations : ectrodactylie, polydactylie, bec-de-lièvre, spina bifida, ankylose des coudes, luxation congénitale des hanches. D'autre part, l'association de la syndactylie à la dysostose cranio-faciale ne doit pas surprendre ; elle ne fait que souligner le caractère tératologique de l'affection.

Quoi qu'il en soit, la dysostose cranio-faciale reste une affection bien individualisée par son caractère héréditaire, par sa cyphose basilaire qui s'oppose à la lordose basilaire de l'acrocéphalie, par ses malformations faciales très marquées, en particulier l'atrophie du maxillaire supérieur.

Les cas de dysostose associée à des malformations des extrémités doivent encore faire éliminer le *syndrome de Laurence Biedl*. Il y a ici de la polydactylie avec ou sans syndactylie, mais on ne note pas de malformation du crâne. On observe par contre un syndrome hypophysaire, généralement du type adiposo-génital, et dans la règle une rétinite pigmentaire qui serait en rapport avec des lésions des centres hypophyso-diencéphaliques.

La dysostose cranio-faciale se distingue très nettement des dysplasies périostales, caractérisées, non par une maladie des

sutures, mais par des troubles de l'ossification du périoste : ce sont la dysostose cléido-cranienne, la dysplasie périostale de Porak et Durante et celle de Drierzynski.

La *dysostose cléido-cranienne* de Pierre Marie et Sainton, dystrophie héréditaire, est caractérisée par des malformations du crâne et des clavicules. Le crâne est élargi transversalement, présentant des bosses frontales et pariétales volumineuses. Les sutures et les fontanelles, très larges, s'ossifient tardivement et incomplètement, comme on le constate cliniquement et radiologiquement. Des os wormiens persistent au niveau des sutures. La base du crâne est également incomplètement ossifiée, le trou occipital rétréci.

Quant aux clavicules, elles sont absentes ou réduites à une ébauche sternale et acromiale, permettant des mouvements acrobatiques. Des aplasies peuvent s'observer également aux os du bassin (Crouzon et Bouttier). La confusion n'est pas possible avec la dysostose cranio-faciale.

Nous ne ferons que citer la *dysplasie périostale de Porak et Durante*, caractérisée par l'absence d'ossification périostale des os de la voûte du crâne, de la clavicule, des côtes, la fragilité des diaphyses.

La *dystrophie hyperplastique familiale* de Drierzynski, à l'inverse des deux affections précédentes, est due à l'hyperplasie des os de membrane. Le crâne est de forme acrocéphale, il y a une synostose prématurée des sutures, mais on constate une hypertrophie des os de la face, des déformations de la cage thoracique et des phalanges qui sont courtes et épaisses.

Le diagnostic de la dysostose cranio-faciale ne se pose pas avec l'*acromégalie*, affection acquise, où le processus d'hypertrophie, auquel participent les parties molles, porte surtout sur la face, en particulier le maxillaire inférieur, et sur les extrémités.

On n'aura pas non plus à discuter une *maladie de Schüller-Christian*, affection acquise également. En effet, s'il est vrai

que les lésions prédominent au crâne, l'existence de lacunes au niveau de la voûte, d'une asymétrie faciale avec exophtalmie, d'un retard du développement et souvent d'un diabète insipide, permettra le diagnostic.

Malformations faciales isolées

Dans les cas où la dysostose prédomine à la face, on pourrait au premier abord penser à d'autres affections.

Certains malades à un examen superficiel pourraient, sur l'aspect des malformations nasales et buccales, être considérés comme de simples *adénoïdiens*. En réalité, la présence d'une atrophie du maxillaire supérieur, d'une exophtalmie toujours plus ou moins marquée, d'une bosse frontale plus ou moins nette, ne permet pas la confusion.

Quand les déformations craniennes sont minimales, le diagnostic devra se faire avec toutes les affections susceptibles de s'accompagner d'*exophtalmie* : le premier cas de dysostose décrit n'aurait-il pu lui-même, à un examen superficiel, du fait de l'hypertrophie du corps thyroïde, en imposer pour un goître exophtalmique ?

La *leontiasis ossea*, si elle peut secondairement atteindre le crâne, se manifeste avant tout par une hypertrophie des os de la face, en particulier des malaires qui deviennent prédominants et donnent au visage un aspect léonin, bien différent de celui des dysostosiques. Elle apparaît dans l'adolescence.

L'*hypertélorisme*, décrit par Greig en 1924, peut se voir en dehors de la dysostose cranio-faciale. C'est une malformation due à une anomalie de développement du sphénoïde et de l'ethmoïde. On peut constater chez les hydrocéphales un hypertélorisme moyen consécutif à la poussée intracrânienne (Regnault et Crouzon). Mais l'hypertélorisme primitif est beaucoup plus marqué, s'observe isolément ou associé à des malformations craniennes, s'accompagne souvent d'arriération mentale (Greig, Muir, Cockayne, Apert et Benoist).

Dans la description que nous avons faite de la dysostose cranio-faciale, nous avons insisté sur la constance et l'import-

tance de l'atrophie du maxillaire supérieur, ce qui permet de l'opposer aux malformations portant sur le massif facial inférieur, en particulier l'aplasie familiale du maxillaire inférieur. Mais MM. Villaret et Desoille en 1932, M. Sendrail en 1934, ont isolé une nouvelle dystrophie qui se distingue de la dysostose de Crouzon : *l'aplasie primitive familiale du maxillaire supérieur*. Cette aplasie était très marquée dans les observations qu'ils ont publiées, déterminant une dépression des régions malaïres et géniennes. Il existait un prognathisme inférieur. Mais si dans le cas de M. Sendrail le nez était en bec de perroquet, le crâne de forme acrocéphale, chez aucun de ces malades on n'observait d'exophtalmie, de bosse frontale ni même cette crête frontale sagittale qu'on trouve dans les formes frustes de dysostose cranio-faciale. Les auteurs insistent d'autre part sur les aspects radiologiques de l'affection, que caractérise la transparence extrême du maxillaire supérieur, « telle qu'on ne pourrait qu'avec incertitude dessiner ses contours ainsi que ceux des sinus maxillaires », et qui permet de voir nettement l'atlas, l'axis et leur articulation. De plus, dans un des cas (Villaret et Desoille), le malaire était presque invisible aux rayons X.

Il est donc important de connaître cette dystrophie qu'on ne saurait confondre avec certains cas de maladie de Crouzon à prédominance faciale dans lesquels on doit, en effet, toujours retrouver, à des degrés plus ou moins marqués, les symptômes cardinaux de l'affection, c'est-à-dire, en dehors de l'atrophie du maxillaire supérieur : les malformations crâniennes et l'exophtalmie.

Anatomie pathologique

Pendant longtemps, on ne posséda pas de documents anatomiques de dysostose cranio-faciale. On doit à M. Regnault la description, en 1929, de deux crânes dysostotiques conservés à l'Ecole d'Anthropologie. Mais surtout MM. Garcin, Grenet en 1934, Trotot en 1936, publièrent l'étude anatomique de trois cas de dysostose chez des enfants dont ils avaient recueilli l'observation pendant la vie. Enfin nous apportons également dans ce travail deux cas qui ont pu être étudiés cliniquement et anatomiquement dans le service de M. Crouzon.

La voûte

Nous ne reviendrons pas ici sur la forme générale du crâne qui, comme nous l'avons déjà vu, est variable, mais appartient le plus souvent au type brachycéphale.

Lorsque la calotte crânienne est enlevée, on constate tout d'abord des modifications globales de l'épaisseur des os de la voûte. Si chez l'enfant la paroi apparaît amincie, sur les crânes d'adultes étudiés par M. Regnault et par nous-même l'épaisseur de cette paroi était augmentée, atteignant 6 à 7 mm. en avant et en arrière. L'os était lourd, éburné, avec un diploé diminué et dense.

Cependant, de toutes façons, la voûte apparaît par ailleurs usée électivement en certains points par le cerveau gêné dans son développement par la sténose des sutures. En effet, si la face exocrânienne de la voûte présente, en dehors de la volumineuse bosse frontale que nous avons décrite, un aspect normal, parfaitement lisse, sa face endocrânienne montre de

nombreuses impressions digitiformes ou cupuliformes, formant des alvéoles séparés par des crêtes ; celles-ci apparaissent comme des îlots où l'os plus résistant s'oppose à la poussée encéphalique. Tantôt ces empreintes prédominent à la région frontale, tantôt au contraire, alors que toute la face endocranienne de la voûte est hérissée de crêtes et creusée d'alvéoles, c'est seulement au niveau de la bosse frontale que cette surface reste relativement plane (Garcin).

Si on examine la calotte cranienne par transparence, on voit que la bosse frontale, les dépressions digitiformes correspondent à des régions où la paroi est amincie et apparaît translucide.

Les crêtes interalvéolaires représentent au contraire des zones opaques, épaisses, de plus grande résistance.

D'autre part, l'examen de la voûte permet de constater la soudure précoce des sutures.

Tantôt, on ne trouve aucune trace de suture, ni sur l'exocrâne, ni sur l'endocrâne, et ceci non seulement chez l'adulte (Obs. VI et VII), mais aussi chez de tout jeunes enfants : tels les malades de M. Grenet et de M. Garcin qui étaient âgés respectivement de 22 mois et de 2 ans et 9 mois.

Tantôt les sutures persistent en une région limitée du crâne : visibles sur l'exocrâne, effacées à l'endocrâne (Regnault) ; ou bien encore subsiste seule une étoile à quatre branches à la partie postérieure de l'ectasie frontale, comme l'a vu Trotot sur le crâne d'un enfant âgé d'un mois.

La base

Si la radiologie avait déjà donné une idée précise des déformations de la voûte, si elle avait également permis de voir les modifications de l'orientation des différents étages de la base, seuls les examens anatomiques ont mis en lumière les transformations des détails de l'architecture de la base, et ont montré qu'elles étaient la cause directe des troubles sensoriels.

Signalons ici qu'un premier fait frappe d'emblée quand on

regarde la base d'un crâne dysostotique : c'est l'asymétrie, un côté étant dans certains cas très nettement plus développé que l'autre (Garcin, Obs. VI). D'autre part, on peut trouver ici comme à la voûte des impressions digitiformes, prédominant généralement au niveau de la fosse cérébrale moyenne qui apparaît hérissée de crêtes.

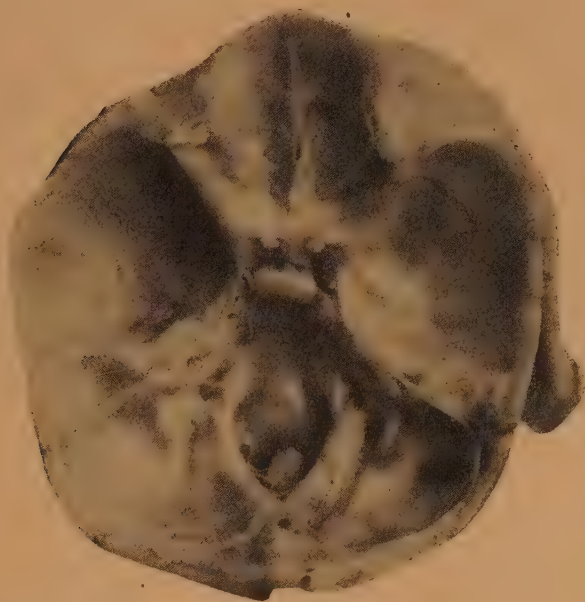


FIG. 2. — Base du crâne. Noter l'enfoncement des fosses cérébrales moyennes, l'étalement en largeur des lames criblées, la transformation en canal du trou occipital, l'aspect ogival du contour de ce dernier et la saillie anormale des canaux semi-circulaires, assez nettement visible à gauche surtout où l'on voit très bien sur ce cliché la saillie du canal vertical antérieur, en avant du bord supérieur du rocher. (Obs. TROTOT.)

L'étage antérieur est refoulé vers le bas et quand la dysostose est très marquée, il s'effile au centre en un véritable entonnoir. Mais, de toutes façons, le plafond orbitaire formé par les petites ailes du sphénoïde est fortement abaissé, et la dénivellation entre les étages antérieur et moyen est très diminuée.

L'apophyse crista galli peut être déviée, les gouttières olfactives profondément déprimées.

A l'étage moyen, la selle turcique présente généralement des dimensions normales, mais son orientation est habituellement modifiée, par suite de l'abaissement de sa partie antérieure. Les apophyses clinoides antérieures peuvent rejoindre les apophyses clinoides moyennes (Regnault). Dans certains cas, la selle turcique est aplatie et profonde (Trotot), ou même effondrée et le sinus sphénoïdal écrasé (Regnault). Les rochers peuvent être tordus sur leur axe si bien que leur face endocranienne postérieure est alors en pente douce (Regnault).

A l'étage postérieur, les fosses cérébelleuses sont profondes et ne présentent d'empreintes digiliformes que dans les cas de dysostose très accentuée. La gouttière basilaire semble avoir subi une pesée d'arrière en avant ; elle est verticale, repoussant en avant la selle turcique (Trotot, Obs. VI). Dans le cas de M. Garcin, dans celui de Trotot, l'apophyse basilaire, sous l'influence d'une pression verticale, est déjetée en bas et en arrière, et une véritable gouttière occipitale est ainsi réalisée : dans un de ces cas, l'apophyse odontoïde de l'axis venait s'articuler avec l'apophyse basilaire (Garcin).

Dans le cas de l'observation VI, la principale déformation du trou occipital était une diminution de son diamètre transversal.

Il a été surtout intéressant de constater le retentissement de ces modifications sur les nerfs craniens. Ces nerfs adhèrent d'une façon intime à leurs orifices de sortie, qui sont pour la plupart rétrécis et tortueux.

Mais les troubles de compression sont surtout nets pour les nerfs optiques. Le trou optique est transformé en un canal long, étroit, où le nerf se trouve serré, aplati. M. Grenet a pratiqué des mensurations très précises dans le cas qu'il a apporté ; il a constaté que l'orifice postérieur des trous optiques était normal et que leur orifice antérieur était au contraire considérablement rétréci. Dans un cas, le nerf optique était en outre coudé à son entrée dans le canal (Garcin).

Deux fois (Garcin, Trotot) on a trouvé un moteur oculaire externe qui entraînait « en percutant » dans l'apophyse basilaire du sphéno-occipital et était entouré de tissu osseux de toute part.

Le moteur oculaire commun pourrait également être en serré dans un massif osseux avant d'aborder la fente sphénoïdale (Garcin, Trotot).

Il est de même probable que les nerfs olfactifs sont parfois comprimés dans les gouttières qu'ils dépriment profondément.

Enfin M. Nager a fait l'examen des os pétreux du malade de M. Garcin et de celui de M. Trotot. Il a bien voulu nous donner de plus un premier aperçu de l'étude qu'il poursuit actuellement des rochers des sujets des observations VI et VII.

Quand on regarde la pièce, on constate un aspect anormal du rocher par manque de développement de la couverture osseuse consécutive à l'ectasie des fosses moyennes et postérieures, si bien que les canaux semi-circulaires, surtout le postérieur, ressortent nettement en relief à la surface du rocher. Le conduit auditif interne est court et son orifice élargi.

A la coupe, l'oreille interne paraît intacte. Les rapports de l'oreille interne et de l'oreille moyenne sont modifiés, comme si celle-ci avait subi un mouvement de glissement vers le bas. Elle est rétrécie, et le canal de Fallope peut présenter une situation anormale. L'antre s'étendait dans un cas jusqu'au périoste externe. Les niches des fenêtres sont étroites. L'étrier est très déformé. Il y a ankylose des osselets : de l'étrier au promontoire dans un cas, du marteau et de l'enclume à la paroi externe de la caisse dans l'autre.

La portion mastoïdienne atrophiée présente un aspect particulier du fait de la direction des travées, toutes perpendiculaires au périoste externe.

Enfin le conduit auditif externe osseux apparaît très rétréci, et le tympan peut même faire défaut ; le conduit externe cutané est alors en cul-de-sac, séparé du marteau par un tissu conjonctif riche en vaisseaux. Dans le cas de l'ob-

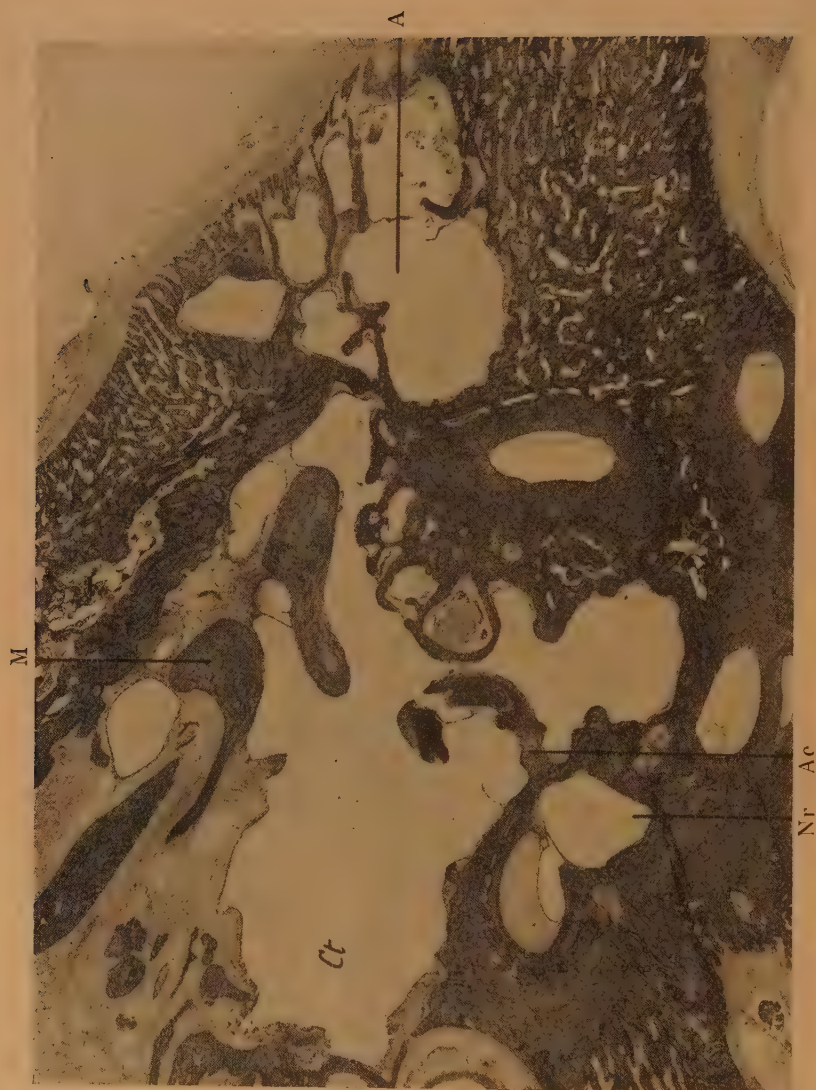


FIG. 3 (Obs. Troror). — Coupe horizontale. Nr, Niche de la fenêtre ronde, à côté de la fin du limaçon ; Ae, Ankylose osseuse de l'ètrier au promontoire ; A, Antre ; M, Marteau avec le *Proc. folianus* ; Ct, Caisse du tympan.

servation VII, le conduit auditif externe n'existait pas, la caisse du tympan étant fermée par une petite masse osseuse irrégulière, sans aucune trace de la formation normale du méat.

La face

Sur le squelette d'une tête d'un individu dysostotique conservée au musée Broca, M. Regnault a mesuré les différents diamètres de la face. Nous-même avons étudié les malformations faciales sur la tête du sujet de l'observation VI.

Nous avons constaté que le bord inférieur des orbites est sur un plan très postérieur à celui de leur bord supérieur. L'angle inféro-externe est déjeté en bas et en dehors.

Le diamètre vertical et le diamètre horizontal sont supérieurs de 5 mm. à la moyenne. Au contraire la profondeur de l'orbite est diminuée ; la distance du trou optique au bord externe de l'orbite est plus petite de 6 mm. que la distance normale.

Le canal lacrymo-nasal est élargi et son obliquité en bas et en arrière est exagérée. A l'examen des fosses nasales, on constate, sur la tête du musée Broca et sur celle de l'observation VI, que la cloison est déviée à gauche. Il existe enfin dans notre cas une diminution notable de la hauteur des fosses nasales par enfoncement de l'étage antérieur de la base, bien que cet abaissement ne soit pas très marqué et ait été insuffisant pour entraîner de l'hypertélorisme.

Nous n'insisterons pas à nouveau sur l'aplasie du maxillaire supérieur qui est rétréci dans toutes ses dimensions.

Le maxillaire inférieur est, nous l'avons vu, normal dans la dysostose cranio-faciale, et le défaut de développement qui porte sur son corps chez notre sujet de l'observation VI doit être considéré comme un fait particulier.

Telle est la description des désordres anatomiques déterminés par la dysostose cranio-faciale, d'après l'examen des quelques pièces que l'on possède actuellement. L'avantage de cette étude a été principalement de préciser la cause des troubles sensoriels.

En terminant, nous soulignerons l'intérêt qu'il peut y avoir à faire un examen attentif du système nerveux de ces sujets. Nous avons eu, en effet, la surprise de trouver chez le malade de l'observation VII une syringomyélie dont nous donnons plus loin la description. Nous pensons devoir considérer qu'il y a dans cette association plus qu'une simple coïncidence ; et ainsi que nous l'exposerons en étudiant la pathogénie, la dystrophie osseuse et la cavité médullaire nous apparaissent l'une et l'autre comme consécutives à une anomalie de développement du tube neural.

Etiologie - Pathogénie

Mécanisme des déformations

Quand on considère tous les cas de dysostose cranio-faciale actuellement publiés, on est frappé par la constance de ces déformations si particulières, et on est amené à se demander tout d'abord quelle lésion initiale s'oppose au développement normal du crâne et de la face, et quel mécanisme régit l'apparition des déformations au cours de ce développement.

Au crâne.

Les déformations sont consécutives à la *synostose prématurée des os du crâne*. Nous avons vu en effet que les observateurs ont toujours noté dans la première enfance la fermeture très précoce des fontanelles, que plus tard les radiographies du crâne ne montrent pas de trace de suture, et qu'enfin, à l'examen anatomique, les sutures ne sont pas non plus visibles, tout au moins au niveau de la table interne.

Quand le crâne se développe, la synostose a pour conséquence des déformations qui obéissent à la loi énoncée par Virchow en 1851 : la croissance des os crâniens soudés entre eux par une ossification précoce s'arrête dans une direction perpendiculaire à la suture ossifiée. La compensation se fait en sens inverse de l'axe du rétrécissement, et cela grâce à la poussée cérébrale qui exagère ses effets au niveau des points où elle ne rencontre pas de résistance.

Ainsi s'il existe une soudure précoce de la suture métopique, le frontal ne peut se développer, affecte une forme en coin, alors que la poussée cérébrale exagère l'accroissement

des bosses pariétales et la trigonocéphalie se trouve constituée.

La suture sagittale est-elle atteinte ? Le crâne ne peut se développer en largeur, mais il s'accroît dans le sens antéro-postérieur, dessinant une saillie frontale et une saillie occipitale, et dans le sens vertical grâce aux sutures temporo-pariétales. Il réalise ainsi l'aspect en carène de la scaphocéphalie.

Quant à la soudure de la suture coronale, elle détermine les déformations de l'oxycéphalie, où l'accroissement se trouvant limité dans le sens antéro-postérieur se fait en largeur et surtout en hauteur.

Dans la dysostose cranio-faciale, à peu près toutes les sutures se ferment trop précocement. Pour une grande partie, l'anomalie est déterminée par la sténose prématurée de la suture frontale, mais il y a aussi une fermeture des sutures sagittale et coronale. Selon que le processus de sténose prédomine sur telle ou telle suture, la forme générale du crâne revêt, comme nous l'avons vu, des types différents rappelant selon les cas l'acrocéphalie, la trigonocéphalie ou même la scaphocéphalie. Cependant dans la dysostose cranio-faciale, une déformation constante est la bosse plus ou moins marquée de la région frontale, bregmatique ; elle représente une ectasie compensatrice de la voûte qui subit la poussée cérébrale ; c'est là que la paroi crânienne est amincie et c'est à la région frontale que prédominent en général les impressions cérébriformes.

Le cerveau en se développant ne crée pas seulement des déformations à la voûte, mais il pèse encore sur la base, ainsi que l'ont montré les examens anatomiques. Rappelons que cette compression porte sur les trois étages de la base. L'étage antérieur est excavé en entonnoir, les trous optiques sont transformés en un canal étroit, les gouttières olfactives profondément déprimées ; cet enfoncement de la fosse cérébrale antérieure explique encore des modifications de la face : le rétrécissement des orbites, l'hypertélorisme.

A l'étage moyen, le massif sphénoïdal, lui-même atrophié,

apparaît repoussé en avant ; la selle turcique peut être déformée, le sinus sphénoïdal écrasé. A l'étage postérieur, la pesée verticale refoule l'apophyse basilaire et transforme parfois le trou occipital en un canal.

A la face.

Les malformations faciales, l'aspect du nez en bec de perroquet, la diminution de l'espace sous-nasal, le prognathisme relatif du maxillaire inférieur, sont dus à l'*hypoplasie du maxillaire supérieur* qui représente la dystrophie essentielle de la face dans cette dysostose. C'est cette hypoplasie qui entraîne la forme très ogivale du palais de la plupart des malades, et les défauts d'implantation dentaire.

Ainsi la morphologie cranio-faciale définitive est la conséquence de deux phénomènes : au crâne, la soudure prématurée des sutures ; à la face, l'atrophie du maxillaire supérieur. Nous allons exposer maintenant la pathogénie des troubles sensoriels qui paraissent être sous la dépendance directe de ces malformations osseuses.

Pathogénie des troubles sensoriels et nerveux

Troubles oculaires.

Parmi les troubles oculaires, le plus constant, le plus frappant est l'*exophtalmie*. Précisons d'abord qu'il s'agit bien d'exophtalmie, et non de mégalophtalmie, ni d'hydrophtalmie. D'autre part, si, dans certains cas, une myopie a été constatée, celle-ci ne saurait rendre compte de l'exophtalmie considérable qu'on observe habituellement dans la dysostose.

En réalité, la cause de cette exophtalmie, bien établie maintenant, est la même que celle qui a été invoquée par P. Marie, Wille, Magnan et Galippe pour expliquer l'exophtalmie des microcéphales, et d'autre part par Bertolotti, Patry et Morax dans leurs études sur l'oxycéphalie : cette exophtalmie est en effet liée directement aux malformations osseuses, à la diminution de profondeur de l'orbite due à l'atrophie

des petites ailes du sphénoïde et à leur refoulement en bas par la compression cérébrale. A côté de cette cause essentielle, Greig fait jouer un rôle accessoire à la stase veineuse intraorbitaire.

Le *strabisme* lui aussi est en rapport direct avec les malformations osseuses et dépend des modifications des axes de l'orbite. La compression des nerfs moteurs oculaires dans la fente sphénoïdale, constatée par MM. Garcin et Trotot, ne doit pas, semble-t-il, être considérée comme la cause habituelle du strabisme, puisque, en dehors des cas où l'exophtalmie va jusqu'à la luxation, la motilité du globe est normalement conservée.

Quant au *nystagmus*, de l'avis des différents auteurs, il devrait être assimilé au nystagmus des aveugles.

La pathogénie de l'*atrophie optique* a été discutée. Lors des premiers cas observés, on incrimina l'hypertension intracranienne. Mais nous avons vu la rareté des aspects de stase papillaire, et la constatation sur les pièces anatomiques d'un rétrécissement du trou optique. Il s'agit bien d'une atrophie primitive par compression directe du nerf dans son canal osseux.

Certains auteurs estiment cependant que l'atrophie optique serait favorisée par l'apport insuffisant de sang artériel et la gêne opposée au retour du sang veineux par le rétrécissement des trous de la base (Monthus, Cadillac et Chennevière).

Troubles olfactifs.

Nous pensons qu'il faut invoquer, pour expliquer les troubles olfactifs, un mécanisme semblable à celui que reconnaît l'atrophie optique.

Les examens anatomiques ont montré l'enfoncement de l'étage antérieur de la base ; les gouttières olfactives ont été trouvées anormalement déprimées. Il est probable qu'il doit y avoir une compression des bulbes olfactifs et de leurs filets. L'anosmie coexiste en effet le plus souvent avec un enfoncement marqué de l'étage antérieur de la base, avec un hypertélorisme important.

Troubles auditifs.

Nous avons vu que les malformations portaient surtout sur l'oreille moyenne. Les modifications des rapports topographiques entre la caisse et le labyrinthe peuvent s'expliquer, estime M. Nager, par la pression agissant sur la base du crâne, la cavité tympanique paraissant comme repoussée en avant et en bas. Par contre, il pense que les malformations du conduit et des osselets sont primitives et reconnaissent la même cause tératologique que celle qui détermine la synostose crânienne et l'aplasie du massif facial supérieur.

Troubles nerveux.

Quant aux troubles nerveux, céphalée, convulsions, nous avons déjà montré, en citant quelques observations particulièrement caractéristiques, qu'ils semblaient la plupart du temps en relation directe avec l'hypertension intracrânienne, avec la gêne apportée au développement du cerveau par la synostose des sutures.

Cette pathogénie purement mécanique ne doit peut-être pas être toujours seule invoquée, et il faut sans doute considérer des lésions telles que certaines hydrocéphalies, la syringomyélie dont nous rapportons l'observation comme des altérations primitives, congénitales de l'axe cérébro-spinal, coexistant avec la dystrophie osseuse et reconnaissant une même cause dont nous allons maintenant essayer d'établir la nature.

Nature de la dystrophie

Pour ce qui est de l'origine même de la dystrophie bien des hypothèses ont été proposées.

Les uns ont voulu l'expliquer suivant une pathogénie purement *mécanique* ; mais pour notre part, nous ne retiendrons comme cause possible ni la compression des bords osseux dans l'utérus, ni l'hypertension intracrânienne consécutive

à une méningite séreuse ou à une hydrocéphalie, celle-ci déterminant au contraire une dystension des sutures.

Tous les auteurs qui ont abordé le problème de l'étiologie de la dysostose cranio-faciale se sont naturellement demandé si la *syphilis* n'était pas en cause. Celle-ci cependant n'a pu être décelée que dans deux cas. Dans un de ces cas, le père avait eu un chancre 14 ans avant la naissance de l'enfant et présentait encore une réaction de Wassermann subpositive (Garcin). Dans l'autre, une polyléthalié infantile dans la fratrie, des réactions sérologiques fortement positives chez la malade accusaient la syphilis (Touraine).

Mais ce sont là deux faits isolés. Et contre le rôle de l'héredo-syphilis, plaide le cas de cette femme, atteinte d'une dysostose, qui contracta à 20 ans une syphilis avec des manifestations secondaires particulièrement intenses (Crouzon et Seval).

On a invoqué d'autres *infections* possibles fœtales, les décollements prématurés du placenta, et on a signalé une dysostose cranio-faciale chez deux jumelles dont la mère avait eu une métrorragie au septième mois de sa grossesse (Laignel-Lavastine).

L'*alcoolisme* des parents a également été incriminé. On le retrouve dans certaines observations (Schor) et Mlle Gross lui attribue une grande importance.

Devant la constatation de déformations rachitiques, on a pu se demander si on ne devait pas accorder un rôle au *rachitisme* dans l'étiologie de la dysostose. Cette hypothèse n'est pas acceptable, car le rachitisme est loin d'être constant chez ces malades et produit d'ailleurs des déformations craniennes tout à fait différentes.

L'existence d'un goitre dans deux cas de dysostose (Crouzon, 1912 — Apert et Bigot) devait faire envisager la possibilité d'une cause *endocrinienne*. Le caractère localisé de la dystrophie osseuse, l'absence de troubles de dysthyroïdie, en dehors même de la nature exceptionnelle de ces cas, n'ont pas permis de conclure à une influence glandulaire.

En fait, les investigations cliniques n'ont pu trouver une

étiologie précise à cette dystrophie qui semble devoir être rangée parmi les affections tératologiques.

Mais, puisqu'il en est ainsi, plutôt que de vouloir assigner à la dysostose une cause de nature pathologique dont aucune n'a véritablement fait sa preuve, peut-être vaut-il mieux chercher à préciser à quel moment du développement embryologique et à la suite de quels phénomènes la dystrophie se constitue. C'est ce qu'ont fait MM. Crouzon et de Santa-Maria, et nous résumerons brièvement leurs conclusions.

On sait que l'embryon s'incurve sur sa paroi ventrale et que cette courbure se localise surtout au niveau de trois angles :

— Angle hypophysaire, à la limite de la tête chordale avec la tête préchordale.

— Angle nuchal, point de flexion de la tête sur le tronc.

— Angle caudal, à l'union du tronc avec les membres inférieurs.

Au niveau de ces angles, le mésoblaste se trouve comprimé, comme le prouvent d'une part l'atrophie des somités IV, V, VI de van Wijhe qui disparaissent totalement au point où la région céphalique présente son maximum de courbure, d'autre part l'amenuisement de la crête ganglionnaire céphalique se continuant avec la crête ganglionnaire médullaire au niveau de l'angulation nuchale.

Si la moelle est anormalement développée, sa longueur excessive détermine une fermeture exagérée d'un des trois angles hypophysaire, nuchal ou caudal, et par là une compression du mésenchyme de ces régions.

Le caractère fondamental de la dysostose cranio-faciale est une aplasie du massif facial supérieur. Celui-ci est d'origine mésoblastique dorsale, et une lésion de ce mésenchyme préchordal, prémandibulaire, préhypophysaire entraînerait des troubles du développement de la face.

Au niveau de l'angle nuchal se trouve le mésoblaste qui donnera naissance à l'ébauche des membres supérieurs et une compression de cette région chordale serait susceptible

de produire des malformations telles qu'une polydactylie, une syndactylie.

Ainsi, il existerait un groupe de dystrophies qui tireraient leur origine d'une altération de centres diencéphaliques voisins, et on devrait distinguer :

— Les dystrophies qui relèveraient de lésions d'un centre préhypophysaire, préchordal : tels la dysostose cranio-faciale, l'oxycéphalie, l'hypoplasie du maxillaire supérieur, l'hyper-télorisme.

— Les dystrophies qui seraient secondaires à une atteinte d'un centre post-hypophysaire, chordal : ce sont la polydactylie, la syndactylie. C'est aussi une affection à laquelle participent des troubles hypophysaires : le syndrome de Laurence Biedl. Signalons à ce propos le retentissement hypophysaire qui, selon M. Viallefont, a pu être observé dans certains cas d'acrocéphalo-syndactylie, et l'existence, dans deux cas de cette affection, de lacunes craniennes et vertébrales qui rappelaient les lacunes osseuses de la xanthomatose cranio-hypophysaire de Schüller Christian (Pritchard, Viallefont).

Si on admet cette pathogénie de la dysostose cranio-faciale qui apparaît comme consécutive à la compression du mésenchyme par excès de courbure du tube nerveux trop long, on s'explique l'association possible de cette dystrophie à des malformations des extrémités, on saisit les rapports qui existent entre elle et l'acrocéphalo-syndactylie.

Un certain nombre de faits cliniques que nous avons relevés dans la description de la maladie vient encore à l'appui de cette conception : les déformations fréquentes de la colonne vertébrale, la coexistence d'un spina-bifida, certains cas d'hydrocéphalie, et surtout l'observation de syringomyélie que nous apportons, s'expliqueraient par une malformation primitive du tube neural qui, d'autre part, par le processus que nous venons d'exposer, serait responsable de la dysostose cranio-faciale.

La transmission héréditaire

Un dernier problème se pose enfin au sujet de cette affection tératologique qu'est la dysostose cranio-faciale. Nous avons vu que s'il existait des cas isolés, le caractère familial avait été donné comme un des traits fondamentaux de la dystrophie. Nous devons ici nous demander si de l'étude de tous les cas publiés, on pouvait dégager des règles suivant lesquelles se ferait cette transmission d'une génération à l'autre.

Mais des réserves doivent être faites à ce propos, comme chaque fois qu'on aborde les problèmes de l'hérédité chez l'homme ; il est alors toujours fort malaisé de tenter de formuler des lois, à cause de la lenteur de l'évolution individuelle, à cause du nombre très limité des enfants de chaque individu ; et l'on juge ainsi sur trop peu de générations, sur trop peu de sujets. On conçoit qu'il faut à plus forte raison insister sur ces réserves pour la dystrophie qui nous intéresse, alors qu'elle n'est étudiée que depuis 25 ans et que bien des sujets atteints restent sans descendance.

Cependant, on connaît quelques familles dont tous les membres de cinq générations ont été examinés, et on peut rechercher dans ces lignées si la dysostose cranio-faciale se transmet suivant les lois de Mendel.

Un fait apparaît d'emblée nettement : la transmission ne s'opère pas suivant la loi de la dominance. S'il en était ainsi, la moitié des enfants d'un malade ayant une dysostose présenterait la même malformation ; ces sujets atteints de la dystrophie la transmettraient également à 50 % de leurs enfants. D'autre part, les sujets qui seraient épargnés auraient une descendance indemne.

Or, dans certaines générations de familles de dysostosiques, on peut observer ces proportions de la dominance : telle la deuxième génération de la famille V..., dont le cas a été rapporté par M. Debré ; telle la deuxième génération également de la famille S... (Crouzon, *Soc. Méd. des Hôp.*, 26 mars 1915). Mais c'est là l'exception, et non la règle. Dès

la troisième génération de la famille V..., on ne trouve plus que 4 membres atteints sur 12, et il est fréquent de ne voir dans des familles nombreuses qu'un nombre très limité de sujets présentant une dysostose. De plus, l'hérédité n'est pas toujours directe, mais collatérale ; les parents d'un dysostosique n'ont aucune malformation alors que la dystrophie peut être retrouvée chez un oncle. Si ce fait peut se voir pour des affections présentant le caractère dominant, mais qui suivent les lois de l'hérédité matriarcale comme l'hémophilie, ce n'est pas le cas pour la dysostose qui frappe également l'un et l'autre sexe.

Doit-on donc considérer cette dystrophie comme ayant un caractère récessif ?

Dans ces conditions, pour qu'un individu puisse transmettre à ses descendants les malformations dont il est atteint, il lui faudrait s'unir avec un autre individu présentant de façon latente, à titre de caractère dominé, la dysostose cranio-faciale. On devrait donc retrouver, plus ou moins loin dans le passé, des dysostosiques parmi les ascendants du conjoint sain en apparence. Mais, même si l'on admettait, pour expliquer la chose, que la tare ait disparu dans la famille depuis si longtemps que le souvenir en est perdu, on ne pourrait comprendre que la dysostose apparaisse encore, à la suite d'une nouvelle union, dans la génération suivante. Car c'est une affection rare, et on ne peut penser qu'elle soit à l'état latent dans un grand nombre de familles.

En réalité, les règles mendéliennes ne sauraient s'appliquer à une affection telle que la dysostose cranio-faciale. En effet, il est des caractères morphologiques qui s'opposent nettement : les yeux foncés et les yeux clairs, les cheveux bruns et l'albinisme. Dans ces cas, les lois de Mendel s'appliquent facilement.

Au contraire, si l'on considère un caractère comme la taille d'un individu, bien des variations sont possibles. Il s'agit là d'un caractère fluctuant auquel on ne peut adapter les règles mendéliennes.

Il en est de même, à notre sens, pour la dysostose cranio-

faciale. Son apparition serait liée, nous l'avons vu, à un excès de longueur et de courbure du tube nerveux, à une compression du mésenchyme préchordal. Dimensions du tube nerveux, degré de flexion de ce tube, importance plus ou moins grande de la compression du mésenchyme, ce sont là des caractères fluctuants. On conçoit que dans l'hérédité d'une telle dystrophie se produisent des variations imprévisibles, et qu'on n'y retrouve pas des proportions définies suivant les lois mendéliennes.

Cette qualité de caractères fluctuants que possèderaient les facteurs déterminant de la dysostose cranio-faciale explique l'existence de formes atténuées à côté de cas typiques, permet également de comprendre qu'on puisse voir survenir des cas isolés dans une famille dont tous les autres membres apparaissent indemnes.

Traitement

Si aucun traitement ne peut être dirigé contre la dysostose elle-même, du moins faut-il tenter de remédier aux accidents qu'elle peut entraîner, en particulier aux complications oculaires.

L'exophtalmie, quand elle atteint un certain degré, devient un danger et on peut être amené à pratiquer une suture partielle des paupières pour éviter la luxation des globes exposant aux ulcérations de la cornée et aux infections oculaires les plus graves.

Peut-on empêcher d'autre part le développement de l'atrophie optique chez certains de ces malades ? Pendant longtemps, nous l'avons vu, on a cru que cette atrophie optique était une conséquence de l'hypertension intracrânienne et on proposait des opérations comme les trépanations décompressives ou même la ponction du corps calleux. Si ces interventions semblent dans une certaine mesure logiques, si elles s'adressent aux troubles nerveux tels que céphalée, convulsions avec une grosse hypertension du liquide céphalo-rachidien, elles ne se justifient plus dans le traitement de l'atrophie optique depuis que les vérifications anatomiques ont montré que celle-ci était due à la compression du nerf dans son canal osseux.

Aussi MM. Grenet et Leveuf ont-ils suggéré d'opposer à cette complication l'opération que pratique Hildebrand dans l'oxycéphalie. On incise les téguments parallèlement au bord supérieur de l'orbite. Après avoir détaché à la rugine le périoste du plafond de l'orbite, on taille d'avant en arrière dans cette lamelle osseuse une rigole qui conduit au trou optique dont on abrase le bord supérieur. Par cette méthode Hildebrand a obtenu, suivant les cas, des améliorations ou des guérisons complètes.

Certes, il ne convient pas d'opérer préventivement ; on sait que bien des sujets dysostosiques ne présentent pas d'affaiblissement visuel. Mais on devra envisager l'intervention dès qu'apparaîtront la baisse de l'acuité visuelle et les modifications d'aspect de la papille témoignant de la compression du nerf.

Enfin, on essaiera de remédier par des appareils de prothèse aux vices d'implantation dentaire, à l'aplasie du maxillaire supérieur lorsqu'elle s'accompagne de troubles si marqués de la mastication qu'il devient difficile au malade de s'alimenter. M. Kostecka a même pratiqué, avec un résultat très satisfaisant, une ostéotomie horizontale bilatérale de la branche montante du maxillaire inférieur.

Observations

Nous avons, sur le crâne de nos malades, pris certaines mesures qui permettront de se faire une idée plus exacte des déformations. Nous croyons utile, avant d'exposer nos observations, d'indiquer les dimensions moyennes du crâne chez les Parisiens, telles que Hanotte les a données dans sa thèse, d'après les ouvrages de Broca et Topinard, de Quatrefages et Hamy.

Diamètre antéro-postérieur maximum	17 cm. 8
Diamètre transverse maximum	14 cm. 1
Diamètre bitemporal	13 cm. 6
Diamètre biauriculaire	12 cm. 2
Diamètre frontal minimum	9 cm. 7
Diamètre bimastoïdien	10 cm. 2

L'espace bicaronculaire mesure chez les Parisiens, d'après M. Regnault, 3 cm. 15.

$$\text{Indice céphalique horizontal} = \frac{\Delta \text{ transv. max.} \times 100}{\Delta \text{ ant. post. max.}} = 80.$$

Si l'indice est au-dessus de 82, il y a brachycéphalie. Signalons en outre que sur les radiographies, l'angle sphénoïdal normal mesure 130 à 135°, l'angle facial 54°.

Nous allons encore indiquer ici, à titre de comparaison, les durées pendant lesquelles une oreille normale entend les différents diapasons qui ont été utilisés pour étudier nos malades. Rappelons d'abord que, normalement, la voie chuchotée est perçue à une distance de 6 mètres, la montre à une distance d'un mètre.

DIAPASONS	DURÉES
32 VD	40"
64 VD	50"
128 VD	60"
435 VD	80"
1.024 VD	60"
2.048 VD	50"

La limite supérieure des sons perçus, mesurée au monocrorde de Struycken, atteint normalement 18.000 vibrations (XVIII). On ne doit cependant tenir compte, pour apprécier les résultats obtenus avec cet appareil, que des différences importantes.

Pour ce qui est des épreuves labyrinthiques, enfin, nous rappelons que chez un sujet normal :

— Dans l'épreuve calorique, le nystagmus apparaît après injection de 10 cc. d'eau froide ou chaude dans le conduit auditif, suivie d'une phase préparante de 15 secondes, — ou bien après une irrigation continue de 50 secondes ;

— Dans l'épreuve rotatoire, le post-nystagmus de sens contraire à la rotation dure 30 à 40 secondes après 10 tours effectués en 20 secondes ;

— Dans l'épreuve galvanique (bipolaire), l'inclinaison de la tête vers le pôle + se produit avec un courant de 2,5 milliampères, un nystagmus rotatoire dirigé vers le pôle — apparaît avec un courant de 4,5 milliampères.

Nous apportons ici les observations de 7 cas de dysostose cranio-faciale que nous avons étudiés. Les trois premiers malades, hospitalisés dans le Service du Professeur Crouzon, ont été présentés jadis soit à la Société Médicale des Hôpitaux, soit à la Société de Pédiatrie. Nous avons complété leur étude par les diverses mesures du crâne et de la face que nous avons prises, et surtout par les examens de l'appareil auditif qu'a pratiqués M. Aubry. Les observations IV et V sont inédites. Les observations VI et VII comportent un examen anatomique. Pour le dernier de ces malades, suivi de-

puis de longues années, cet examen fut du plus grand intérêt puisqu'il révéla l'association d'une syringomyélie à la dysostose cranio-faciale.

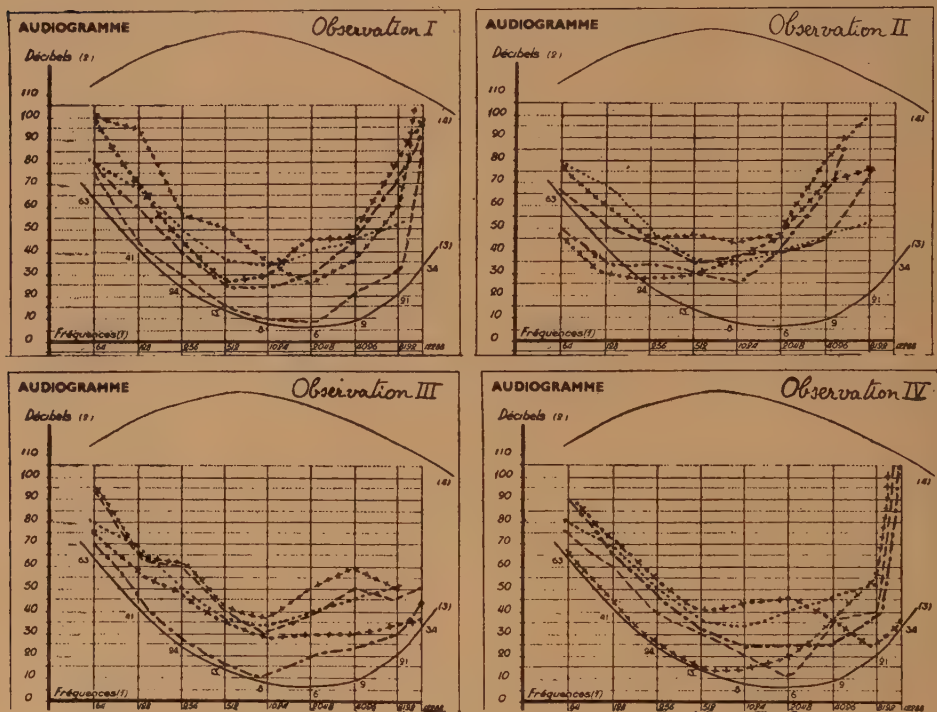


FIG. 4. — En abscisses, les fréquences.

Voie aérienne	{	Audition normale	—(3) seuils d'audibilité inférieurs
		Oreille droite	- - - - - (4) seuils d'audibilité supérieurs
		Oreille gauche	+ + + +
En ordonnées, les intensités sonores.			
Voie osseuse	{	Conduction normale	
		Oreille droite	- - - - -
		Oreille gauche	+ . + . + .

Obs. I. — Malade présenté par M. CROUZON à la Société Médicale des Hôpitaux le 10 mai 1912.

M. Roger W..., à sa naissance (en 1909), ne présentait pas de déformations cranio-faciales, mais avait seulement les yeux saillants. C'est seulement au bout de quelques mois que sont apparus les déformations osseuses et le strabisme.

Il s'agit d'un cas familial. Si son père et son frère aîné, celui-ci mort à 26 ans, étaient normalement constitués, sa mère présente une dysostose cranio-faciale ; elle a d'autre part un goitre. Un oncle maternel de cette femme est mort hydrocéphale. Son frère, qui était normal, et qui est mort à 31 ans d'albuminurie, eut sept enfant ; six ont pu être examinés : les quatre aînés n'ont pas de malformation ; les deux derniers ont une crête frontale antéro-postérieure sans bosse.

Examen. — Le crâne est de forme légèrement brachycéphale ; il est surtout développé dans le sens de la hauteur. Il présente une bosse frontale volumineuse avec une épaisse crête médiane. Les mesures que nous avons prises ont donné les résultats suivants :

Diamètre mento-bregmatique	23 cm.
Diamètre naso-bregmatique	12 cm. 8
Diamètre naso-occipital	17 cm. 6
Diamètre mento-occipital	18 cm. 5
Diamètre bipariétal	14 cm. 7
Diamètre biauriculaire	11 cm. 4
Diamètre bimastoïdien	12 cm. 2
Diamètre transverse du front	12 cm. 5
Indice céphalique horizontal	83,5

A la face, l'hypertélorisme est accentué ; l'espace bicaronculaire mesure 4 cm. Il existe un strabisme divergent de l'œil gauche avec protrusion du globe en avant et en dehors. A droite, l'exophtalmie est beaucoup moins marquée. Les deux yeux sont animés de secousses nystagmiformes incessantes. La motilité de l'œil droit est normale ; à gauche, l'excursion du globe est imparfaite en dedans et en haut, probablement à cause de la gêne apportée par le déplacement en avant du globe. Les réflexes pupillaires sont normaux. Les deux yeux sont hypermétropes. Quant à la vision, si elle paraissait bonne lors de l'examen que fit M. Coutela en 1912, elle a diminué progressivement en plusieurs années pour se borner à la perception lumineuse à gauche ; à droite l'acuité visuelle est de 1/50.

L'examen du fond d'œil montre une atrophie optique avec des papilles blanches à bords peu nets.

Le nez est aplati, écrasé ; l'espace sous-nasal très réduit. Les malaires sont bien développés. Le maxillaire supérieur présente une atrophie très marquée ; la voûte du palais est ogivale ; l'incisive latérale droite est située derrière la canine. Le maxillaire inférieur est normalement développé.

L'odorat est à peu près nul ; le malade ne sent même pas l'ambrosiaque. Le goût est normal.

L'examen de l'appareil auditif, pratiqué par M. Aubry, le 5 janvier 1938, a donné les résultats suivants :

A) *Otoscopie*. — Les conduits apparaissent rétrécis, hyperostotiques.



FIG. 5.

B) *Epreuves acoumétriques*. — Elles montrent une surdité de l'oreille gauche surtout marquée pour les sons graves avec un abaissement de la limite supérieure et une très grande prolongation de la conduction osseuse.

1° *Conduction aérienne*

<i>Oreille droite</i>		<i>Oreille gauche</i>
2 m. 50	Voix chuchotée	0
1 m.	Montre	0
42"	64 VD	0
55"	128 VD	0
80"	435 VD	20"
60"	1.024 VD	35"
50"	2.048 VD	45"
XIV	Limite supérieure	X

2° Conduction osseuse

55"	Schawbach 128 VD	55"
70"	435 VD	70"
50"	1.024 VD	50"
XVI	Limite supérieure	XVI
	Weber indifférent	

L'examen labyrinthique a été refusé par le malade.

Nous ne décrivons pas longuement les images radiologiques de ce cas qui sont caractéristiques avec les nombreuses impressions digitiformes de la voûte, l'absence de sutures ; à la base l'obliquité marquée et l'aspect feuilleté de l'étage antérieur ; la selle turcique est bien dessinée, assez large, le sinus sphénoïdal écrasé. Les fosses cérébelleuses sont profondes. A la face, on remarque le défaut de profondeur des orbites, l'atrophie du maxillaire supérieur dont le sinus est bien développé. L'angle sphénoïdal est de 122°, l'angle facial de 77°.

L'examen général des divers appareils ne révèle rien de particulier. La tension artérielle est à 16-9. La réaction de Wassermann est négative. Il nous faut signaler cependant que le malade eut trois crises convulsives généralisées dans sa troisième année et une autre en 1930. D'autre part, une névralgie faciale gauche qui dura quelques semaines apparut en 1934. A la fin de 1937, le malade en souffrit à nouveau pendant une quinzaine de jours. On peut se demander si cette névralgie n'était pas favorisée par les modifications de l'architecture de la base du crâne susceptibles d'entraîner une compression des branches du trijumeau. Ajoutons enfin que l'examen du système nerveux est négatif, qu'il n'existe pas de troubles de la motilité, des réflexes, ni de la sensibilité objective, et que l'intelligence de ce malade est moyenne.

Obs. II. — *Malade présentée à la Société médicale des Hôpitaux le 13 mai 1927 par MM. ROUBINOVITCH, CROUZON, FOULON et GILBERT-DREYFUS.*

Chez Mile Ap... Marie-Jeanne, née le 31 mai 1888, les malformations cranio-faciales étaient visibles dès les premiers jours. Signalons, dans les antécédents de cette malade qui, comme nous le verrons, est hypertendue, une hémiplégie gauche survenue en 1926. Cette hémiplégie régressa rapidement. La malade, a qui on ne fit pas à cette époque d'examen de sang, fut traitée par des injections de préparations arsenicales et mercurielles.

En 1928, les examens du sang et du liquide céphalo-rachidien qui ont été pratiqués furent négatifs.

Dans sa famille, elle est la seule à présenter une dysostose cranio-faciale. Personne, dit-elle, n'a la moindre malformation. Elle a trois sœurs : deux sont plus âgées qu'elle, l'autre est plus jeune. La première a deux garçons, la seconde en a un, la dernière a eu deux enfants dont un est mort. Tous ces enfants sont normalement constitués.

Examen. — Le crâne est de volume sensiblement normal, un peu brachycéphale. Il existe une bosse peu volumineuse au niveau de la région bregmatique. La tubérosité occipitale est très marquée. Les mesures que nous avons prises nous ont donné les résultats suivants :

Diamètre mento-bregmatique	22 cm.
Diamètre naso-bregmatique	12 cm. 5
Diamètre naso-occipital	17 cm.
Diamètre mento-occipital	18 cm. 5
Diamètre bipariétal	14 cm. 1
Diamètre biauriculaire	11 cm. 8
Diamètre bimastoidien	13 cm. 3
Diamètre transverse du front	12 cm. 3
Indice céphalique horizontal	83

A la face, l'hypertélorisme est marqué. L'espace biauriculaire mesure 4 cm. 3. L'examen oculaire, pratiqué par Mme Braun-Vallon, le 15 mai 1937, montre une exophtalmie bilatérale accentuée. Il existe un strabisme divergent non paralytique de l'œil droit, du nystagmus rotatoire dans les positions extrêmes du regard, une myopie plus forte à droite. L'examen du fond d'œil montre des papilles pâles avec un staphylome myopique. Après correction par des verres concaves, l'acuité visuelle est de 2/10 à droite, 5/10 à gauche.

Le nez est en bec de perroquet. Le maxillaire supérieur est très atrophié, la voûte palatine ogivale. Beaucoup de dents sont tombées, d'autres sont cariées. L'espace sous-nasal est diminué. Le maxillaire inférieur est bien développé.

L'odorat est très défectueux, et la malade ne sent que les odeurs très fortes comme l'ammoniaque ou l'acide acétique. Le goût est bien conservé.

L'examen de l'appareil auditif, pratiqué par M. Aubry, a donné les résultats suivants :

A) *Otoscopie.* — On constate un rétrécissement du conduit. L'absence du tympan.

B). *Epreuves acoumétriques.* — Elles montrent, pour la voie aérienne, une surdité caractérisée d'une part par sa prédominance pour les sons graves, d'autre part par l'abaissement marqué de la limite supérieure. Cette surdité s'accompagne d'une très grande prolongation de la conduction osseuse.

1° *Conduction aérienne*

<i>Oreille droite</i>		<i>Oreille gauche</i>
A la conque	Voix chuchotée	0 m. 10
0 m. 02	Montre	0 m. 05
0	32 VD	0
15"	64 VD	0
45"	128 VD	40"
70"	435 VD	60"
55"	1.024 VD	45"
45"	2.048 VD	45"
VIII	Limite supérieure	VIII

2° *Conduction osseuse*

60"	Schwabach 128 VD	60"
60"	435 VD	60"
60"	1.024 VD	60"

Weber (435 VD) indifférent.

C) *Epreuves labyrinthiques :*

Il existe un nystagmus spontané rotatoire gauche en position II.

L'épreuve calorique n'est pas possible du fait de l'imperforation.

L'épreuve rotatoire détermine l'apparition d'un nystagmus horizontal durant 5 à 6 secondes.

L'épreuve galvanique provoque l'inclinaison de la tête avec un courant d'un milliampère seulement.

Un courant de 3 milliampères fait disparaître le nystagmus.

Les *radiographies* du crâne montrent une épaisseur anormale de la voûte à la partie postérieure, des empreintes digitiformes prédominant à la partie antérieure, une absence de sutures. A la base, signalons, en dehors des modifications habituelles des divers étages, la profondeur anormale de la selle turcique et l'écrasement du sinus sphénoïdal. L'angle sphénoïdal est de 120°, l'angle facial atteint 82°.

Les radiographies des os pétreux montrent l'aplasie des mastoïdes, la décalcification considérable des rochers qui ne respecte

que la capsule labyrinthique. Le canal semi-circulaire supérieur est particulièrement bien visible à droite.

En dehors de sa dysostose cranio-faciale, cette malade présente d'autres petites malformations du squelette : une légère scoliose à convexité droite, une saillie au niveau des deux premières articulations chondro-sternales, une concavité du sternum donnant au thorax une forme en gouttière ; l'appendice xiphoïde est absent. Enfin aux membres inférieurs il existe une saillie anormale de la tête du péroné et de la tubérosité externe du tibia, surtout à gauche.

L'examen du système nerveux n'a rien révélé de particulier. Le foie est légèrement augmenté de volume. La tension artérielle est 20-10, mais le cœur ne paraît pas hypertrophié. L'intelligence est normale.

Obs. III. — *Malade présentée le 18 décembre 1928 à la Société de Pédiatrie par MM. LESNÉ, CLÉMENT et GILBERT-DREYFUS.*

Mlle Simone Rav..., né en décembre 1912, présente une dysostose cranio-faciale avec syndactylie. Seule dans sa famille elle est atteinte de cette dystrophie. Elle ressemble à sa mère qui a du strabisme, mais sans déformation cranio-faciale. Elle a quatre sœurs, bien constituées ; l'aînée cependant a une légère atrophie du maxillaire supérieur avec une voûte ogivale.

Examen. — *Le crâne* est turriforme, aplati dans le sens antéro-postérieur, avec augmentation apparente du diamètre vertical et du diamètre transversal. En avant le front, en arrière la partie postérieure du crâne sont également verticaux. Il existe un sillon vertical long de 2 cm. au niveau de la suture métopique.

Voici les différentes mesures que nous avons prises de son crâne :

Diamètre mento-bregmatique	22 cm. 8
Diamètre naso-bregmatique	12 cm. 6
Diamètre naso-occipital	14 cm. 8
Diamètre mento-occipital	17 cm. 8
Diamètre bipariétal	15 cm. 5
Diamètre biauriculaire	11 cm. 8
Diamètre bimastoidien	12 cm.
Diamètre transverse du front	12 cm. 8
Indice céphalique horizontal	104,7

La face présente également des malformations très importantes.

L'espace bicaronculaire, un peu augmenté, mesure 3 cm. 4. Le rebord orbitaire inférieur est sur un plan beaucoup plus postérieur que le rebord supérieur.

Il existe une exophtalmie bilatérale accentuée. Le dernier examen oculaire pratiqué par M. Joseph le 24 mai 1937 a montré un strabisme convergent alternant, avec motilité volontaire normale. Les pupilles sont égales, régulières, réagissent bien à la lumière et à la distance. L'acuité visuelle ne peut être mesurée, la malade étant illettrée, mais elle dit avoir bonne vue. L'aspect du fond d'œil est normal.

Le nez assez volumineux, renflé à son extrémité, dessine une courbure en bec de perroquet. Les malaïres paraissent un peu atrophiés. Le maxillaire supérieur, très en retrait sur le maxillaire inférieur, présente une hypoplasie marquée. Les dents sont en mauvais état. Les incisives latérales sont situées presque directement en arrière des incisives médianes. Le palais est remplacé par une large fissure qui laisse voir le fond du cavum, et il existe deux luettes. Cette malformation détermine du nasonnement. Le maxillaire inférieur est bien développé. Signalons seulement la situation antérieure de la canine gauche.

L'odorat et le goût sont normaux.

L'examen de l'appareil auditif, pratiqué par M. Aubry, a donné les résultats suivants :

A) *Otoscopie*. — On constate que les tympons sont très inclinés.

B) *Epreuves acoumétriques*. — Elles montrent qu'il existe, pour la voie aérienne, une surdité légère pour les sons graves, mais surtout que la conduction osseuse est considérablement augmentée.

1° Conduction aérienne

Oreille droite		Oreille gauche
1 m.	Voix chuchotée	0 m. 50
1 m.	Montre	1 m.
30"	32 VD	0
30"	64 VD	35"
50"	128 VD	45"
70"	435 VD	70"
50"	1.024 VD	50"
45"	2.048 VD	45"
Normale	Limite supérieure	Normale

2° Conduction osseuse

55"	Schwabach 128 VD	55"
75"	435 VD	75"
55"	1.024 VD	55"
Weber indifférent.		

Epreuves labyrinthiques. — La dernière de ces épreuves a montré une forte hyperexcitabilité au courant galvanique.

1) *Epreuve calorique :*

L'injection dans l'oreille droite de 10 cc. d'eau à 25° détermine des réactions nystagmiques normales.

2) *Epreuve rotatoire :* la tête étant droite :

La rotation vers la droite ou vers la gauche provoque l'apparition d'un nystagmus horizontal d'une durée de 40 secondes.

3) *Epreuve galvanique :* On obtient une inclinaison de la tête avec un courant de 0,25 milliampère.

Les radiographies du crâne, chez cette malade qui présente une syndactylie, doivent être examinées de près. En effet si le crâne, dont les sutures sont invisibles, est turriforme comme dans l'acrocéphalie, deux éléments permettent de considérer ce cas comme une dysostose cranio-faciale et non comme une acrocéphalosyndactylie : la cyphose basilaire et l'hypoplasie du maxillaire supérieur. L'étage antérieur de la base est fortement incliné en bas et en arrière, d'aspect feuilleté. La selle turcique est profonde, le sinus sphénoïdal aplati. Mais les fosses cérébelleuses sont sur un plan nettement inférieur à celui de l'étage moyen.

A la face, les orbites sont peu profondes, les maxillaires supérieurs très atrophés, leurs sinus peu développés. La division palatine est bien visible sur le cliché de face. L'angle sphénoïdal est un peu plus fermé que normalement ; nous l'avons trouvé égal à 125°, alors qu'il est beaucoup plus ouvert dans l'acrocéphalie. L'angle facial mesure 80°, chiffre qu'il n'atteint jamais chez les oxycéphales. Les radiographies des os pétreux montrent l'extrême degré de leur décalcification. Le bloc labyrinthique apparaît véritablement comme disséqué et le canal semi-circulaire supérieur est particulièrement bien visible.

Nous décrivons rapidement la *syndactylie* que présente cette malade. Aux mains, le pouce et l'index sont séparés ; le pouce est épais, sa deuxième phalange est déjetée en dehors. Les trois derniers doigts sont soudés. Aux pieds la soudure est complète, le gros orteil particulièrement large. Sur les radiographies, on constate aux mains la déformation du pouce dont les phalanges atrophées sont déviées en dehors ; l'index n'a qu'une phalange ; les trois derniers doigts ont deux phalanges ; le troisième et le quatrième doigts paraissent soudés au niveau de la deuxième phalange. Aux pieds, les orteils ne présentent chacun qu'une phalange ; celle du pouce est très volumineuse ; il n'y a pas de soudure osseuse.

L'examen de l'appareil cardio-vasculaire, des poumons, du foie, l'examen des urines n'ont rien montré de particulier.

Mais cette malade présente une arriération intellectuelle marquée ; ses réponses sont puériles ; il est difficile de fixer son attention. Elle n'a jamais pu apprendre à lire ni à compter.

La réaction de Wassermann est négative dans le sang.

Obs. IV. — *Marie-Louise Bi...*, née le 18 septembre 1909.

Les malformations cranio-faciales qu'elle présente étaient, dit-elle, visibles dès la naissance. Mais en 1918 l'exophtalmie s'accrut ; une infection des deux yeux se produisit et on dut procéder à l'ablation de l'œil droit. Notons d'autre part qu'elle eut vers l'âge de 5 ou 6 ans plusieurs crises convulsives.

Ses règles, qui sont normales, firent leur apparition à l'âge de 15 ans. Elle eut en 1934 une fille bien constituée. Pendant sa grossesse elle présenta une éruption ; on lui fit alors une prise de sang à Baudeloque et on la traita par des injections de novarsénobenzol. Il semble donc qu'il s'agissait d'une syphilis acquise, et ce fait analogue à celui rapporté par MM. Crouzon et Seval plaide contre la nature syphilitique de la dystrophie.

Aucun autre membre de sa famille n'est atteint de dysostose cranio-faciale ni d'aucune autre malformation osseuse. Ses parents étaient d'aspect normal. Elle a une sœur et deux frères mariés et pères de plusieurs enfants. Leur morphologie, aux uns et aux autres, n'a rien qui mérite d'être signalé.

Examen. — La malade présente à un degré très accusé les malformations de la dysostose cranio-faciale.

Le *crâne* est volumineux, surtout développé en hauteur et en largeur. Le front, anormalement élevé, est incliné de bas en haut et d'arrière en avant pour se continuer avec une volumineuse bosse médiane qui surplombe en cimier de casque la partie antérieure du crâne. La région supérieure du front présente à la palpation un sillon médian longitudinal de 4 cm. qui remonte jusqu'à une dépression située au niveau du bregma d'où partent deux petits sillons latéraux. Voici les principaux diamètres du crâne :

Diamètre mento-bregmatique	22 cm. 9
Diamètre naso-bregmatique	12 cm. 8
Diamètre naso-occipital	17 cm. 5
Diamètre mento-occipital	18 cm. 2
Diamètre bipariétal	14 cm. 8
Diamètre biauriculaire	11 cm. 4

Diamètre bimastoïdien	12 cm. 2
Diamètre transverse du front	12 cm. 4
Indice céphalique horizontal	84,6.

A la face, il existe de l'hypertélorisme, l'espace intercaronculaire mesurant 3 cm. 8. Voici l'examen oculaire qu'a pratiqué le Docteur Hudelo :

Acuité O. G. : V=3/10 forts.

Pupille O. G. normale (pupille déformée par des adhérences de l'iris à la cornée, séquelle de perforation de la cornée).

Motilité O. G. : exophtalmie avec limitation des mouvements vers le haut.

O. D. : ablation du segment antérieur lors de kératite.

Fond inappréciable en raison des adhérences de la pupille.

Le nez est en bec de perroquet. Les malaires paraissent assez bien développés ; le diamètre bimalaire mesure 12 cm. 2. Les *maxillaires supérieurs* sont très atrophiés, en retrait marqué sur le maxillaire inférieur ; l'espace sous-nasal diminué. Il ne reste plus que trois molaires cariées à la mâchoire supérieure. Le *maxillaire inférieur* est normalement développé, en prognathisme relatif ; sa longueur est de 11 cm. ; les dents sont le siège de caries nombreuses, mais sont correctement implantées.

L'odorat et le goût sont normaux.

L'examen de l'appareil auditif, pratiqué par M. Aubry, a donné les résultats suivants :

A) *Epreuves acoumétriques* :

1° Conduction aérienne		
<i>Oreille droite</i>		<i>Oreille gauche</i>
2 m.	Voix chuchotée	2 m.
1 m.	Montre	0 m. 60
45"	64 VD	40"
45"	128 VD	45"
80"	435 VD	80"
60"	1.024 VD	60"
50"	2.048 VD	50"
XIII	Limite supérieure	XIII
2° Conduction osseuse		
40"	Schwabach 128 VD	40"
50"	435 VD	50"
Localisé à droite	Weber 435 VD	

Ainsi, il existe une surdité légère pour les sons graves avec abaissement de la limite supérieure et augmentation de la conduction osseuse.

B) *Epreuves labyrinthiques.* — La dernière de ces épreuves montre une hyperexcitabilité du vestibule au courant galvanique.

1) *Epreuve calorique* : Eau à 25°.

a) *Oreille droite* :

a) Injection de 10 cc. :

Réaction nystagmique faible horizontale en position I ;

Réaction nystagmique faible rotatoire en position III.

β) Irrigation. Avec 40 cc :

Réactions nystagmiques normales en positions I et III ;

Déviation de l'index ;

Sensation vertigineuse.

b) *Oreille gauche* : Mêmes résultats.

2) *Epreuve rotatoire* : La tête étant droite :

Rotation à droite : nystagmus horizontal gauche durant 40'' ;

Rotation à gauche : nystagmus horizontal droit durant 40''.

3) *Epreuve galvanique* :

Inclinaison à 1 milliampère à peine quel que soit le sens du pôle.

Les *radiographies* montrent bien les déformations du crâne que nous avons décrites ; on constate qu'il existe de très nombreuses impressions digitiformes et que les sutures sont invisibles. L'étage antérieur de la base est abaissé, les fosses cérébelleuses sont vastes. La profondeur des orbites est très diminuée, l'atrophie du maxillaire supérieur considérable. L'angle sphénoïdal est de 130°, l'angle facial de 85° ; chez aucun autre sujet nous n'avons trouvé un angle facial aussi ouvert. Les radiographies des os pétreux montrent l'extrême degré de leur décalcification qui aboutit à une véritable dissection du labyrinthe et laisse apparaître avec une netteté remarquable le canal semi-circulaire supérieur.

L'examen viscéral de cette malade ne nous a rien révélé de particulier. Son intelligence est moyenne.

Obs. V. — *M. André P...*, né le 9 mars 1918, est envoyé le 30 janvier 1935 dans le service du Docteur Crouzon, venant de l'hôpital Henri-Rousselle, où il était entré pour un accès délirant.

Examen. — Il présente une dysostose cranio-faciale.

Le crâne est de forme légèrement brachycéphale.

Il existe à la région bregmatique une saillie médiane pas très accentuée, sans crête ni sillon.

Diamètre mento-bregmatique	23 cm. 2
Diamètre naso-bregmatique	13 cm. 2
Diamètre naso-occipital	16 cm. 7
Diamètre mento-occipital	20 cm. 3
Diamètre bipariétal	14 cm.
Diamètre biauriculaire	11 cm. 2
Diamètre bimastoïdien	12 cm. 4
Diamètre transverse du front	12 cm. 2
Indice céphalique horizontal	83,8

A la face, l'écartement des yeux est un peu exagéré, le diamètre bicaronculaire mesurant 3 cm. 6.

Voici l'examen oculaire tel qu'il fut pratiqué par Mme Braun-Vallon :

L'exophtalmie est assez marquée, bilatérale.

Il existe une strabisme externe de l'œil droit non paralytique. La motilité est normale.

On ne constate pas de nystagmus.

Les pupilles sont normales.

L'acuité visuelle est 10/10. L'examen du fond d'œil ne montre rien de particulier.

Le nez est un peu déformé ; sa pointe est déviée à droite, de même que la cloison.

Les oreilles sont décollées.

Les malaires paraissent bien développés. Le diamètre bimalaire mesure 11 cm. 2.

Il existe une aplasie notable du *maxillaire supérieur*.

La canine droite est implantée en arrière de l'incisive latérale. Il y a un prognathisme relatif du maxillaire inférieur qui est normal. La distance du condyle à la pointe du menton est de 11 cm. 2.

L'odorat et le goût sont normaux.

L'examen de l'appareil auditif, pratiqué par M. Aubry, a montré une surdité légère surtout marquée pour les sons graves.

A) *Epreuves acoumétriques* :

Conduction aérienne		
Oreille droite		Oreille gauche
2 m. 50	Voir chuchotée	0
1 m.	Montre	0
20"	32 VD	quelques secondes
40"	64 VD	30"
50"	128 VD	40"
70"	435 VD	60"
50"	1.024 VD	50"
50"	2.048 VD	50"

La conduction osseuse étudiée avec les diapasons 128 et 1.024 VD s'est montrée très prolongée ; l'épreuve de Rinne est fortement négative, surtout à gauche.

B) *Examen labyrinthique.* — Seule l'épreuve calorique a été pratiquée chez ce malade. Elle a donné des résultats normaux.

Sur les radiographies du crâne, on aperçoit des empreintes digitiformes sur toute l'étendue de la voûte dont les sutures sont invisibles. A la base, l'étage antérieur est plus incliné que normalement. La selle turcique a sa forme et son orientation habituelles. Les fosses cérébelleuses sont profondes. A la face l'hypoplasie du maxillaire supérieur est manifeste. L'angle sphénoïdal mesure 125°, l'angle facial 70°. Les radiographies des os pétreux montrent leur décalcification et l'aplasie des mastoïdes.

Ces déformations craniennes seraient apparues progressivement dans les deux premières années de la vie du malade. Mais dès sa naissance, on remarque qu'il avait les yeux saillants. Parmi les nombreux membres de sa famille, aucun ne présente de malformations cranio-faciales. Sa mère eut de son premier mari six enfants, dont cinq sont morts tuberculeux ; de son second mari, sept enfants et trois fausses couches. André est né du second mariage. Ses frères et sœurs ont un caractère difficile et sont plus ou moins arriérés.

Lui-même présente un retard intellectuel marqué ; son niveau mental, quand il avait 15 ans, fut évalué égal à celui d'un enfant de 7 ans. Il est de plus taciturne, coléreux, jaloux. Il fit en 1934 un épisode délirant, déclarant que sa mère voulait l'empoisonner et refusant alors de s'alimenter. On l'admit à l'hôpital Henri-Rousselle. La ponction lombaire retira un liquide hypertendu, dont la pression était de 53 au manomètre de Claude, mais dont la composition chimique et cytologique était normale. Les réactions spécifiques y étaient négatives ainsi que dans le sang. Une ventri-

culographie a montré des ventricules moyennement dilatés, mais en place et symétriques.

Ajoutons enfin que l'examen clinique des divers appareils n'a rien révélé de particulier et que le métabolisme basal pratiqué en décembre 1934 était abaissé de 4 %.

Obs. VI (clinique et anatomique).

L'observation clinique de ce malade a été publiée dans la thèse d'Allouche. Ce malade a été hospitalisé quelques jours dans le service de M. Crouzon. Il y est mort de broncho-pneumonie le 11 mars 1937 et nous avons pu étudier les altérations de son crâne.

M. Victor R..., âgé de 53 ans, présentait les malformations caractéristiques de la dysostose cranio-faciale. Il avait une sœur, que nous n'avons pu examiner, atteinte, disait-il, des mêmes déformations. Ses frères, ainsi que ses deux neveux, enfants de son frère aîné, sont normaux. Ses parents étaient également bien constitués.

Examen. — Le malade présentait au niveau de la région frontale une bosse peu saillante, assez étalée. La protubérance occipitale externe était volumineuse. Nous indiquons plus loin les mesures que nous avons prises sur son crâne.

A la face, le nez était fort, épais, en bec de perroquet.

Il existait un prognathisme relatif du maxillaire inférieur, par suite de l'atrophie du maxillaire supérieur.

L'exophtalmie était marquée, mais il n'y avait ni strabisme, ni nystagmus; la motilité oculaire était normale. Les pupilles étaient inégales, la droite étant un peu plus grande et déformée; les réflexes pupillaires étaient normaux. La myopie que présentait ce malade une fois corrigée, on constatait que l'acuité visuelle était de 6/10 à droite, de 1/10 à gauche. L'examen du fond d'œil montrait un anneau temporal atrophique des deux papilles.

L'odorat était normal.

L'examen auditif, pratiqué par M. Aubry, a montré peu de troubles.

1° *Conduction aérienne*

Oreille droite

3 m. 50

1 m.

Voix chuchotée

Montre

Oreille gauche

5 m.

1 m.

Tous les diapasons étaient perçus normalement.

La limite supérieure atteignait XVI pour les deux côtés.

2° La *conduction osseuse* était un peu plus prolongée que normalement.

L'état du malade n'a pas permis de pratiquer un examen labyrinthique.

La *radiographie* montre un crâne aux parois épaisses, avec une bosse frontale assez étalée. Les sinus sont peu développés. La base ne présente pas sur le cliché de modifications extrêmement marquées ; nous les décrivons plus loin dans notre étude de la pièce anatomique. L'angle sphénoïdal mesure 125°, l'angle facial 72°.

Par ailleurs l'examen du système nerveux ne montrait rien de particulier. L'intelligence était normale.

Nous devons seulement signaler que le malade présentait depuis de longues années une sclérose pulmonaire.

Enfin, la réaction de Wassermann dans le sang était négative.

Examen anatomique. — Le crâne est de volume normal ; il est développé surtout dans le sens de la longueur, fait particulier pour une dysostose cranio-faciale. Voici ses dimensions :

Diamètre mento-bregmatique	21 cm.
Diamètre naso-bregmatique	11 cm. 6
Diamètre naso-occipital	17 cm. 5
Diamètre mento-occipital	18 cm.
Diamètre bipariétal	13 cm. 3
Diamètre biauriculaire	11 cm.
Diamètre bimastoïdien	11 cm. 4
Diamètre transverse du front	10 cm. 8
Indice céphalique horizontal	76

La face exocranienne de la voûte est lisse, régulière, soulevée à la partie supérieure de la région frontale par la bosse, médiane, peu saillante ; il n'existe ni crête, ni sillon. La paroi est épaisse, le diploé paraît dense, éburné ; au niveau de la section, l'épaisseur est de 7 mm. en avant, 6 mm. en arrière, de 2 à 5 mm. latéralement. Si on examine la calotte crânienne devant une source lumineuse, on s'aperçoit qu'elle est d'épaisseur inégale ; il est des zones qui restent opaques, d'autres qui s'éclairent, en particulier au niveau de la bosse frontale. On ne voit pas les sutures ni sur l'exocrâne, ni sur l'endocrâne.

Quand on regarde la base, on est frappé d'abord par son asymétrie ; le côté gauche est plus développé que le droit.

L'étage antérieur est nettement abaissé, et il n'existe qu'une faible différence de niveau entre lui et l'étage moyen. Il présente de plus une excavation médiane, qui cependant n'est pas très

profonde. Les gouttières olfactives sont plus déprimées que normalement. Les trous optiques sont rétrécis, transformés en canaux aplatis longs de un centimètre, les nerfs optiques adhéraient très fortement à la paroi osseuse. Par suite de l'affaissement des petites ailes, les fentes sphénoïdales sont également modifiées ; leur grand axe est presque horizontal ; leur hauteur dans le sens du petit axe, est très notablement diminuée ; cependant, les nerfs moteurs de l'œil ne paraissaient pas comprimés.

L'étage moyen est hérissé de crêtes. Le jugum sphénoïdal est saillant, surélevé. La paroi inférieure de la selle turcique est de largeur diminuée. La lame quadrilatère, normalement oblique en bas et en arrière, est ici verticale.

On constate des modifications importantes des rochers qu'a bien voulu préciser pour nous M. le Professeur Nager :

L'os pétreux dans son ensemble est très petit. On retrouve facilement le noyau du labyrinthe dans lequel se dessine bien le relief des canaux semi-circulaires postérieur et supérieur. Le conduit auditif interne est très court et élargi. La profondeur de la fosse postérieure, qui s'étend très visiblement en avant, entraîne une réduction de la partie mastoïdienne de l'os pétreux ; la crête supérieure de la pyramide est formée par une fine couche osseuse, car en avant existe un élargissement semblable de la fosse moyenne. De plus, la fosse jugulaire est très élargie et s'étend sur une hauteur anormale, de sorte que sa coupole atteint l'orifice du conduit auditif interne. Il ne reste de l'antre qu'une cavité très réduite et seules quelques cellules mastoïdiennes persistent tandis que la partie principale de l'apophyse présente un aspect diploétique.

Le conduit auditif externe est normal, sans sténose.

A l'étage postérieur, les fosses cérébelleuses, profondes, sont le siège de nombreuses empreintes digitiformes. La tubérosité occipitale interne fait une saillie particulièrement accentuée. La gouttière du sinus transverse et la gouttière sagittale sont plus marquées qu'à l'habitude. La gouttière basilaire, qui a subi visiblement la poussée encéphalique, est verticale, décrivant une concavité regardant en haut et en arrière.

Les trous déchirés postérieurs sont rétrécis.

Le trou occipital est diminué dans le sens de la largeur ; celle-ci n'est que de 25 mm. (largeur normale 34 mm.) ; sa longueur est de 37 mm. (normalement 35 mm.).

A la face, on remarque des modifications importantes des orbites. Les arcades sourcilières sont épaisses, saillantes. L'aplasie du massif facial supérieur, l'affaissement des petites ailes déterminent une augmentation de la hauteur et de la largeur des

orbites, et une diminution de leur profondeur. L'angle inféro-externe est déjeté en bas et en dehors.

M. Victor R...

	orbite normale	orbite droite	orbite gauche
Hauteur	31 mm.	36 mm.	36 mm.
Largeur	36 mm.	42 mm.	41 mm.
Profondeur	46 mm.	40 mm.	40 mm.

Nous avons pris, pour mesurer la profondeur, la distance entre le bord externe du trou optique et le rebord externe de l'orbite. Il n'existe pas d'hypertélorisme : en prenant comme point de repère l'union du frontal, du maxillaire supérieur et du lacrymal, nous avons trouvé un espace de 22 mm. séparant ces deux points de chaque côté.

Les canaux lacrymo-nasaux, très élargis, présentent une obliquité en bas et en arrière plus marquée que normalement.

Les malaïres sont bien développés.

Quand on regarde les fosses nasales par leur orifice antérieur, on note une déviation de la cloison vers la gauche, et surtout une diminution très marquée de leur hauteur consécutive à l'hypoplasie du maxillaire supérieur, mais aussi à l'enfoncement de la partie médiane de l'étage antérieur de la base du crâne, bien que cet affaissement ne soit pas très accentué.

Le maxillaire supérieur est très atrophié dans toutes ses dimensions. La hauteur de l'espace sous-nasal, mesurant habituellement 21 mm., n'atteint ici que 17 mm. La voûte palatine est très rétrécie. La distance qui sépare l'implantation des canines n'est que de 34 mm., au lieu de 40 mm. constatés à l'ordinaire.

Obs. VII (clinique et anatomique). — *Malade présenté à la Société médicale des Hôpitaux le 13 mai 1927 par MM. ROUBINOVITCH, CROUZON, FOULON et GILBERT-DREYFUS.*

M. Henri Brio... présentait au maximum les signes de la dysostose cranio-faciale, alors que ses grands-parents, ses parents et sa sœur aînée, de six ans plus âgée, n'étaient atteints d'aucune dystrophie. Il naquit le 27 juillet 1917 à la suite d'un accouchement particulièrement pénible. Il pesait 5 kilogrammes et était déjà porteur d'une bosse frontale qu'on attribua aux difficultés de l'accouchement. Mais l'exophtalmie existait également et dès les premières semaines les yeux s'exorbitaient complètement quand il pleurait. En quelques mois les déformations s'accrochèrent au point d'atteindre un degré qui n'est que rarement réalisé.

Le crâne était de forme dolichocéphale ; le diamètre naso-occi-

pital mesurait 19 cm. 5, le bipariétal 14 cm. 9, l'indice céphalique horizontal 76,4. La bosse frontale était énorme, semblant surplomber le crâne en cimier de casque. C'était une véritable dilatation en capsule de tout l'os frontal. Le front lui-même s'élevait légèrement oblique en haut et en avant ; son diamètre transverse minimum était de 11 cm. 8. La capsule frontale était limitée en arrière par une dépression annulaire. A sa partie supérieure, elle était coiffée d'une petite saillie arrondie large de 3 cm., longue de 4 cm., limitée latéralement par une dépression, se continuant en arrière sans séparation avec la capsule frontale.



FIG. 6.

Le nez était saillant et légèrement sinueux, l'atrophie du maxillaire supérieur était considérable, déterminant un prognathisme relatif de 7 mm. du maxillaire inférieur. La voûte palatine était très ogivale.

L'espace interorbitaire était agrandi, mesurant 37 mm. Les yeux étaient saillants, comme pédiculés, à ce point qu'il fut nécessaire de suturer partiellement le bord libre des paupières. A cette exophthalmie s'ajoutaient un strabisme divergent de l'œil gauche, des secousses nystagmiformes dans les positions extrêmes du regard.

L'excursion des globes était limitée en dedans, probablement du fait de l'exophthalmie. Il existait une myopie de 9 dioptries à

droite, 10 dioptries à gauche. L'acuité visuelle était de 2/10 à droite, 1/10 à gauche. L'examen du fond d'œil montrait des papilles très pâles avec staphylome postérieur.

L'anosmie était à peu près totale, le malade ne sentant que des odeurs irritantes, comme l'ammoniaque ou l'acide acétique.

L'examen de l'appareil auditif, pratiqué le 23 novembre 1934 par M. Aubry, a montré :

A) *Otoscopie*. — Il existait une imperforation des conduits auditifs.

B) *Epreuves acoumétriques*. — Cet examen a montré une surdité légère prédominant sur les sons graves avec une prolongation considérable de la conduction osseuse.

1° Conduction aérienne

Oreille droite		Oreille gauche
A la conque	Voix chuchotée	0 m. 10
0	Montre	0
0	32 VD	0
35"	64 VD	35"
50"	128 VD	50"
70"	435 VD	70"
55"	1.024 VD	55"
50"	2.048 VD	50"
XVIII	Limite supérieure	XVIII

2° Conduction osseuse

80"	Schwabach 435 VD	80"
60"	1.024 VD	60"

C) *Epreuves labyrinthiques* :

1) *Epreuve calorique* : Cette épreuve était impossible à pratiquer en raison de l'imperforation des conduits.

2) *Epreuve rotatoire* : La tête étant droite :

Rotation à droite : nystagmus horizontal gauche durant 30".

Rotation à gauche : nystagmus horizontal droit durant 10".

3) *Epreuve galvanique* normale.

Les *radiographies* du crâne montrent l'amincissement extrême de la voûte, aux multiples impressions digitiformes, aux sutures invisibles. L'étage antérieur de la base est très fortement incliné en bas et en arrière, d'aspect feuilleté. La selle turcique est normale, le sinus sphénoïdal aplati, les fosses cérébelleuses sont si-

tuées sur un plan nettement inférieur à l'étage moyen. A la face, on est frappé par le défaut de profondeur des orbites, par l'hypoplasie considérable du maxillaire supérieur. L'angle sphénoïdal mesure 122°, l'angle facial 83°. Sur les radiographies du rocher, les mastoïdes sont difficilement visibles, atrophiées ; toute la pyramide pétreuse, sauf le bloc labyrinthique, est décalcifiée.

A l'examen général du squelette on notait une légère incurvation des membres inférieurs, et une certaine augmentation de volume des épiphyses.

L'appareil cardio-vasculaire était normal.

Les réflexes réagissaient bien ; il n'accusait pas de troubles sensitifs. On ne put procéder qu'à une étude sommaire et incomplète de la sensibilité, un examen approfondi étant impossible chez ce malade qui présentait une arriération mentale importante. La constatation d'une cavité syringomyélique fut ainsi une découverte d'autopsie.

Ce sujet était atteint en effet de gros troubles psychiques. Il était d'un caractère turbulent, coléreux, indiscipliné, batailleur. Il était incapable d'un effort d'attention et ne put travailler à l'école. Ses réponses ont toujours été puériles, n'ayant souvent que peu de rapport avec les questions posées. Il fut incontinent jusque vers l'âge de 12 ou 14 ans.

Les réactions de Wassermann et de Hecht étaient négatives dans son sang.

Depuis 1927, il était hospitalisé à la Salpêtrière. Le 15 mars 1935, il eut dans la même journée quatre crises convulsives. Enfin, alors qu'il semblait en bonne santé les jours précédents, il fit à nouveau un accès convulsif le 1^{er} janvier 1936, et le lendemain un second au cours duquel il succomba. L'examen anatomique devrait montrer qu'il s'agissait d'une méningite suppurée ayant évolué de façon suraiguë.

Il n'a pas été possible de conserver le crâne et nous devons nous contenter de rapporter ici les constatations forcément rapides faites au moment de l'autopsie. Cependant nous avons prélevé les os pétreux ; nous avons confié l'un de ceux-ci, le droit, à M. Nager, qui a eu l'obligeance de nous communiquer les premiers résultats de son examen, actuellement pas encore terminé.

La surface endocranienne tout entière, tant de la base que de la voûte, était déformée par des empreintes digitiformes et cupuliformes séparées par des crêtes. La voûte était extrêmement amincie et on ne voyait pas les sutures. A la base, l'étage antérieur était fortement abaissé, excavé en entonnoir à sa partie

médiane. Le temps a manqué pour faire une dissection soignée des nerfs de l'œil, mais on a pu se rendre compte que les trous optiques étaient rétrécis, aplatis, que les nerfs y adhéraient fortement. La selle turcique semblait de dimensions sensiblement normales, mais la lame quadrilatère et la partie antérieure de l'apophyse basilaire, celle-ci décrivant une concavité regardant en haut et en arrière, apparaissaient comme refoulées par une pression s'exerçant d'avant en arrière.

Les os pétreux qui ont été conservés montrent une réduction de toute leur partie périostale du fait de l'augmentation de la pression intra-cranienne qui a produit un élargissement des fosses cérébrales moyennes et postérieures ; celles-ci ne sont ainsi séparées que par une fine couche osseuse. Le canal semi-circulaire postérieur se dessine très nettement dans le relief que fait le labyrinthe dans la fosse cérébrale postérieure. Le conduit auditif interne est court et très élargi. La fosse jugulaire, très profonde, s'étend anormalement vers le haut. L'apophyse mastoïde, vue par en dehors, paraît assez développée, mais par suite de l'ectasie de la fosse postérieure, elle se réduit en fait à une mince couche osseuse. Le conduit auditif externe n'est pas formé, la caisse du tympan étant fermée par une petite masse osseuse irrégulière.

M. I. Bertrand a bien voulu examiner l'encéphale et la moelle de ce sujet. Cette étude devait nous réserver une double surprise par la constatation d'une méningite suppurée et d'une syringomyélie. Voici la description de ces lésions :

L'examen macroscopique du cerveau qui est volumineux et pèse 1.660 grammes révèle une hydrocéphalie interne modérée, la distension ventriculaire ne s'accompagnant pas d'amincissement notable de la substance nerveuse.

Les trous de Monro et l'aqueduc de Sylvius sont perméables.

Toute la moelle cervicale, depuis la première cervicale, un peu au-dessous de la décussation pyramidale, est le siège d'une syringomyélie s'étendant même jusqu'aux deuxième et troisième segments dorsaux.

Dans toute l'étendue de l'axe cérébro-spinal, on note une réaction méningée intense, mal identifiable en raison de la fixation formolée *in situ*, mais qui par endroits semble nettement puriforme.

L'examen microscopique est pratiqué sur de nombreux fragments de l'encéphale colorés ou imprégnés suivant les méthodes courantes de neuro-pathologie. Les techniques de Nissl, Weigert, Pal, Loyez, Bielschowsky, Mallory ont été utilisées.

Disons tout de suite que les colorations nucléaires confirment

l'existence d'une méningite purulente diffuse portant non seulement sur les méninges cérébrales, en particulier méninge basilaire, mais également sur la méninge spinale. La moelle se trouve entourée d'une véritable gaine purulente infiltrant les méninges molles. Une identification des germes microbiens nous a paru impossible. Ceux-ci, s'ils existent, sont rares et douteux. Les polynucléaires sont inclus dans un réseau délicat de fibrine bien coloré par la méthode de Nissl.

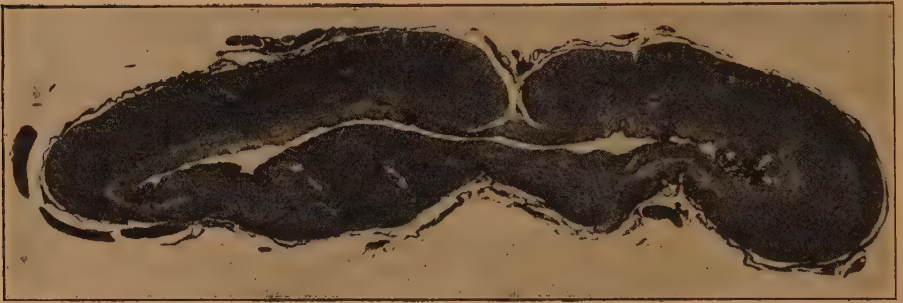


FIG. 7. — Cavité syringomyélique de la moelle cervicale.

La cavité médullaire de la région cervicale rappelle par tous ses caractères les syringomyélies habituelles. Le revêtement épendymaire qui la tapisse est discontinu. Il ne persiste que sur de courts segments. En réalité, la cavité syringomyélique est limitée par un feutrage névroglique dense à prédominance fibrillaire, pauvre en cellules. Par endroits, la paroi est très richement vascularisée. L'abondance des néo-vaisseaux et l'infiltration des polynucléaires lui donnent alors un aspect granulomateux. Il existe même çà et là de véritables flocons purulents intracavitaires. L'infection s'est ainsi propagée sans difficulté aucune à la cavité syringomyélique.

Considérant la fréquence des tumeurs gliales dans la genèse des cavités intramédullaires, nous avons étudié attentivement à ce point de vue les différents niveaux : il n'existe aucun vestige glial pouvant être rattaché à une néoplasie.

Fait singulier, malgré l'énorme développement de la cavité médullaire, nous n'avons pu déceler la moindre trace d'une dégénérescence pyramidale, pas plus au niveau du segment cervical que dans les segments sous-jacents. Dans la région sacrée, les mé-

thodes myéliniques montrent une certaine pâleur dégénérative des cordons postérieurs, mais cette dégénérescence reste localisée et ne se retrouve pas dans les segments dorsaux.

Le bulbe ne présente pas davantage de dégénérescence systématisée ascendante et surtout il n'existe aucune fissure gliale pouvant évoquer une syringobulbie. Le tissu sous-épendymaire du quatrième ventricule est un peu épaissi, mais sans bourgeons spéciaux.

Le cervelet, les noyaux gris centraux, l'écorce cérébrale, nous ont paru normaux, les altérations neuro-ganglionnaires assez discrètes que l'on observe à ces niveaux devant être mises sur le compte de l'infiltration purulente diffuse des méninges.

CONCLUSIONS

I. — On connaît bien actuellement les caractères cliniques essentiels de la dysostose cranio-faciale : ses déformations craniennes avec sa bosse frontale, ses malformations faciales avec son exophtalmie et son strabisme, son aspect du nez en bec de perroquet, son hypoplasie du maxillaire supérieur. Les signes radiologiques ont été jadis précisés ; à la voûte, l'existence d'empreintes digitiformes et l'absence de sutures visibles ; à la base, des modifications importantes des divers étages qui aboutissent à une cyphose basilaire avec diminution légère de l'angle sphénoïdal, tandis que l'atrophie du maxillaire supérieur entraîne une augmentation considérable de l'angle facial. Quant au caractère héréditaire et familial de la dystrophie, souligné dès les premières observations, s'il est habituellement observé, il ne l'est pas de façon constante et on connaît aujourd'hui un nombre relativement important de cas isolés.

Tel est le tableau classique de cette dysostose. Nous avons voulu dans notre travail insister sur un certain nombre de constatations d'acquisition récente auxquelles nos propres observations apportent encore un nouvel appoint :

II. — Parmi les complications sensorielles, si les troubles oculaires sont connus depuis longtemps, les vérifications anatomiques permettent désormais d'affirmer que l'exophtalmie et le strabisme ont pour cause des malformations orbitaires, que l'atrophie optique est bien due à l'étranglement du nerf

dans son canal osseux. Il faut insister d'autre part sur la fréquence, chez les dysostotiques, d'un hypertélorisme plus ou moins accentué.

Les troubles de l'odorat s'observent dans la moitié des cas ; ils coexistent avec un hypertélorisme important, un enfoncement marqué de l'étagé antérieur de la base et sont sans doute liés à la compression des bulbes olfactifs ou de leurs filets.

L'appareil auditif est atteint de façon constante : cliniquement, on peut constater des malformations du conduit auditif externe, des anomalies du tympan qui peut même manquer, mais surtout on observe une surdité plus ou moins marquée prédominant sur les sons graves avec une prolongation considérable de la conduction osseuse. La radiographie montre une décalcification du rocher respectant la capsule osseuse labyrinthique ; l'examen vestibulaire décèle une hyperexcitabilité au courant galvanique.

A côté de ces troubles sensoriels, nous avons souligné la fréquence des complications nerveuses : céphalée, crises convulsives ; nous avons montré l'association possible de la dysostose à des lésions telles que l'hydrocéphalie, la syringomyélie, qui dans ces cas nous semblent subordonnées à un trouble initial dont la dystrophie osseuse serait également l'expression.

III. — Il nous a paru intéressant d'attirer l'attention sur les formes frustes de l'affection dans lesquelles les déformations prédominent selon les cas, soit au crâne, soit à la face. Observées dans la famille d'un sujet présentant une dysostose accentuée, elles sont aisément reconnues. Lorsqu'elles sont isolées, leur diagnostic est délicat.

IV. — On doit en particulier les distinguer, en dehors de toutes les affections susceptibles de créer une exophtalmie, de malformations faciales décrites récemment : l'hypertélorisme isolé et surtout l'aplasie familiale du maxillaire supé-

rieur, dans laquelle on ne trouve pas la moindre déformation cranienne.

La dysostose cranio-faciale, quand elle s'associe à la syndactylie, se sépare de l'acrocéphalosyndactylie par sa bosse frontale, sa cyphose basilaire et ses malformations faciales.

V. — L'intérêt des examens anatomiques a été surtout de mettre en lumière les modifications de l'architecture de la base du crâne. Ils ont en outre, en ce qui concerne l'atteinte de l'appareil auditif, confirmé les données de la clinique : il existe une réduction du volume du rocher par suite de l'ectasie des fosses moyenne et postérieure ; si l'oreille interne est intacte, on constate des modifications importantes de l'oreille moyenne avec ankylose de la chaîne des osselets, une aplasie de la portion mastoïdienne, des malformations du conduit auditif externe.

Par ailleurs, la mort subite d'un de nos malades nous a permis d'étudier chez lui une syringomyélie avec hydrocéphalie associée à la dysostose.

VI. — Les déformations résultent au crâne d'une synostose prématurée des sutures, à la face d'une atrophie du maxillaire supérieur. Quant au processus qui est à l'origine même de la dystrophie, il consisterait en un excès de longueur du tube médullaire entraînant une fermeture exagérée de l'angle hypophysaire, et par là une compression du mésenchyme préchordal ; il en découlerait des anomalies du massif facial supérieur. Il semble que dans une certaine mesure on soit en droit de faire valoir en faveur de cette conception pathogénique le fait que la dysostose puisse s'associer à des altérations probablement congénitales du névraxe.

VII. — Le traitement ne peut s'adresser qu'à certaines complications. On évitera, s'il est possible, la luxation des globes oculaires et les risques d'infection qu'elle comporte par la suture partielle des paupières. On pourrait être amené,

devant une menace d'atrophie optique, à libérer le nerf comprimé dans son canal osseux.

Enfin, si les troubles de la mastication étaient très marqués, il serait utile d'y remédier au moyen d'appareils de prothèse ; dans certains cas une ostéotomie des branches montantes du maxillaire inférieur pourrait même être envisagée.

Vu :

LE DOYEN,
TIFFENEAU.

Vu :

LE PRÉSIDENT DE LA THÈSE,
O CROUZON.

Vu et permis d'imprimer :

LE RECTEUR DE L'ACADÉMIE DE PARIS.
ROUSSY.

BIBLIOGRAPHIE

- A. ALLOUCHE. — Un nouveau cas de dysostose cranio-faciale héréditaire (*Th. Paris*, 1932).
- APERT. — L'hérédité morbide (Flammarion, 1919).
— De l'acrocéphalosyndactylie (*Soc. Méd. Hôp.*, 21 déc. 1906).
- APERT et BACH. — Dysostose cranio-faciale chez une enfant de 2 ans 1/2 coïncidant avec une luxation congénitale de la hanche (*Soc. Méd. Hôp.*, 25 mai 1928 ; *Arch. Méd. Enf.*, oct. 1928).
- APERT et BENOIST. — Malformation fronto-orbito-palpébrale (*Soc. Pédiatrie*, 18 mai 1926).
- APERT et BIGOT. — Dysostose cranio-faciale (type Crouzon) (*Soc. Méd. Hôp.*, 23 déc. 1921).
- AUBRY. — Examen otologique de 10 cas de dysostose cranio-faciale de Crouzon (*Rev. Neurol.*, 1935, t. 63, p. 302).
- BADOT. — Manifestations oculaires dans la dysostose cranio-faciale. 5 cas dans une famille (*Soc. Fr. Opht.*, 1932, p. 349-357).
- BALLANTYNE. — Dysostosis cranio-facialis (with report of a case) (*Proc. of the Roy. Soc. of Med.*, janv. 1937).
- BERNARD et TROTOT. — Sur un cas de maladie de Crouzon. Présentation de radiographies du crâne (*Bull. et Mém. Soc. Rad. Méd. de France*, 11 fév. 1936).
- BERTOLOTTI. — Etude du syndrome oxycéphalique (*Nouvelle Iconographie de la Salpêtrière*, janv.-fév. 1912).
- BIGOT. — L'acrocéphalo-syndactylie (*Th. Paris*, 1922).
- BROCKMEYER. — Ueber einen Fall von Dysostosis craniofacialis (*Klin. Monatsbl. f. Augenh.*, nov. 1933).
- BROGE DUHL. — *Congrès d'Orthopédie de Copenhague*, 22 mai 1920.
- P. BURTON et A. LEY. — Dysostose cranio-faciale dans une famille saine (*J. Belge de Neurol. et Psych.*, fév. 1935).
- CAMPBELL. — Ueber die Dysostosis craniofacialis und die Akrocephalie (*Fortchr. a. d. Geb. d. Röntgenstrahlen*, mars 1931).

- CARPENTER. — Case of acrocephaly with other congenital malformations (*Proc. R. Soc. Méd.*, 1908, p. 45 et p. 199).
- E. CASTRONOVO. — Sulla craniostenosi familiari ereditaria (*La Radiologia Medica*, vol. XVIII, fasc. 3, 1931-IX).
- J. CAYOTTE. — Les troubles oculaires dans l'oxycéphalie (*Th. Nancy*, 1927).
- CHATELIN. — La dysostose cranio-faciale héréditaire (*Th. Paris*, 1914).
- F. CHOTZEN. — Akrocephalosyndaktylie, Dysostosis craniofacialis und hypertelorismus (*Monatschr. f. Kinderh.*, t. 55, p. 97-122, 1932).
- E. A. COCKAYNE. — Hypertelorism (*The Brit. Jour. of Child. dis.*, avril-juin 1925).
- J. COMBY. — Dysostose cranio-faciale héréditaire (*Arch. Méd. Enf.*, 1915, p. 657-663).
- Hypertélorisme oculaire (*Arch. Méd. Enf.*, sept. 1925).
- Un cas de dysostose cranio-faciale non héréditaire ni familial (*Soc. Méd. Hôp.*, 23 juill. 1926 ; *Arch. Méd. Enf.*, mai 1927).
- CROUZON. — Dysostose cranio-faciale héréditaire (*Soc. Méd. Hôp.*, 10 mai 1912).
- Dysostose cranio-faciale héréditaire (*Presse Méd.*, 7 sept. 1912).
- Une nouvelle famille atteinte de dysostose cranio-faciale héréditaire (*Soc. Méd. Hôp.*, 26 mars 1915).
- Dysostose cranio-faciale héréditaire (*Arch. Méd. Enf.*, 1915, p. 529-543).
- Hérité dans les maladies du système nerveux (*Journal Méd. Franç.*, sept. 1926).
- Une nouvelle famille atteinte de dysostose cranio-faciale héréditaire (*Ann. de Méd.*, janv. 1929).
- Etudes sur les maladies familiales nerveuses et dystrophiques (Masson, 1929).
- La dysostose cranio-faciale héréditaire (*Monde Méd.*, 1929, n° 744).
- Sur la pathogénie de la dysostose cranio-faciale héréditaire (*Acad. de Méd.*, 25 oct. 1932).
- Sur la dysostose cranio-faciale héréditaire et sur les rapports avec l'acrocéphalo-syndactylie (*Bull. et Mém. Soc. Méd. Hôp.*, déc. 1932).
- La base du crâne dans la dysostose cranio-faciale héréditaire (*Acad. de Méd.*, 29 janv. 1935).
- La base du crâne dans la dysostose cranio-faciale héréditaire (*Revue u neurologii a psihiatrii*, 1936, c. 5-6).

- CROUZON et REGNAULT. — Les variations de forme du crâne dans la dysostose cranio-faciale héréditaire (*Volume Jubilaire en l'honneur du Professeur G. Marinesco*, 1933).
- CROUZON et A. S. DE SANTA MARIA. — Les dysostoses préchordales (*Ac. de Méd.*, 19 mai 1936).
- Des dystrophies chordales (*Ac. de Méd.*, 7 juillet 1936).
- CROUZON et SEVAL. — Un nouveau cas de dysostose cranio-faciale héréditaire (*Soc. Méd. Hôp.*, 25 mai 1928).
- DEBRÉ et Mlle PETOT. — Une famille de sujets atteints de dysostose cranio-faciale (*Soc. Méd. Hôp.*, 9 juill. 1926 ; *Arch. Méd. Enf.*, mai 1927).
- FERRER (H.). — Propulsion voluntaria de los ojos (*Arch. de oft. hisp. Amér.*, 1928, p. 637).
- GARCIN, THUREL et RUDAUX. — Sur un cas isolé de dysostose cranio-faciale avec ectrodactylie (*Soc. Méd. Hôp.*, 18 nov. 1932).
- GARCIN, CHEVALLEY et BIZE. — Etude anatomique d'un cas de dysostose cranio-faciale (*Soc. Méd. Hôp.*, 6 juill. 1934).
- GREIG. — Hypertelorism, a hitherto undifferentiated congenital cranio-facial deformity (*Edinburgh Med. Journal*, oct. 1924).
- Oxycephaly (*Idem*, avril, mai, juin 1926).
- GRENET. — Deux cas de dysostose cranio-faciale (*Soc. Péd. de Paris*, 16 mars 1936).
- GRENET, LÉVESQUE et ISAAC-GEORGES. — Un cas de dysostose cranio-faciale non héréditaire ni familial (*Soc. Péd. de Paris*, 16 janv. 1934).
- GRENET, LEVEUF et ISAAC-GEORGES. — Dysostose cranio-faciale. Examen anatomique (*Soc. Péd. de Paris*, 19 juin 1934).
- GROSS (Mlle F.). — Un cas de dysostose cranio-faciale héréditaire type Crouzon (*Journ. de Neurol. et de Psychiat.*, août 1929).
- GUNSETT, SICHEL et BOUTON. — Un cas de maladie de Crouzon (*Soc. Radiol. Méd. Fr.*, oct. 1933, 21, 695-697).
- GÜNTHER. — Dysostosis craniofacialis hereditaria (*Endokrinologie*, 1933, 13, 255-260).
- HANOTTE. — Anatomie pathologique de l'oxycéphalie (*Th. Paris*, 1898).
- HEUYER et Mlle BACH. — Dysostose crânienne non héréditaire (*Buil. Soc. de Pédiatrie de Paris*, oct. 1928 ; *Arch. de Méd. d. Enf.*, mars 1929).
- HILDEBRAND. — Eine neue Operationsmethode zur Behandlung der durch Turmschädel bedingten Sehnervenatrophie (*Arch. f. Klin. Chir.*, 1923, 124, p. 199-209).
- HIRSCHELD et HIRSCH-MAMROTH. — Dysostosis cranio-facialis (*Klin. Wochenschr.*, janv. 1931).

- KOSTECKA. — Ein Beitrag zur Dysostosis craniofacialis (*Zeitschr. f. Stomat.*, janv. 1937).
- KUTTNER. — Der aneborene Turmschädel (*Münch. Med. Wschr.*, 1913, S. 2, 209).
- LAIGNEL-LAVASTINE et BOQUIEN. — Deux cas de forme fruste de la dysostose cranio-faciale de Crouzon (*Soc. Neur. de Paris*, 5 fév. 1931).
- LEBOURG. — La dysarthrose cranio-faciale héréditaire (*Th. Paris*, 1931).
- LEBOURG et SEYDEL. — Nature, évolution et rôle des articulations de la face : leur importance physiopathologique (*Soc. de Stom.*, 16 fév. 1932).
- Sur quelques points du développement post-natal de la boîte crânienne chez l'homme (*Soc. Anat. de Paris*, 2 juin 1932).
- LESNÉ, CLÉMENT et GILBERT-DREYFUS. — Acrocéphalo-syndactylie avec dysostose faciale (*Soc. Péd. de Paris*, 18 déc. 1928).
- LOECHES (H.) et DIHIGO (M. E.). — Enfermedad de Crouzon (*Vida Nueva*, juill. 1929 ; *Rev. cub. de oft.*, janv. 1930 ; *Ann. de Radio.*, avril 1930).
- MÉDINGER et MORARD. — Manifestations oculaires de la dysostose cranio-faciale (*Arch. d'Ophth.*, juill. 1935).
- MIRIMANOFF. — Dystrophies cranio-faciales et troubles oculaires (*Rev. Gén. d'Ophth.*, oct.-nov. 1930).
- MONTHUS, CADILLAC et CHENNEVIÈRE. — Manifestations oculaires dans la dysostose cranio-faciale (*Bull. Soc. Ophth. de Paris*, avril 1929).
- MONTHUS et CHENNEVIÈRE. — Un nouveau cas de dysostose cranio-faciale. Etude clinique et pathogénique (*Soc. Méd. Hôp.*, 14 juin 1929 ; *Arch. Mal. Enf.*, sept. 1929).
- MUIR. — A case of hypertelorism (*Brit. Journ. of Chil. dis.*, avril-juin 1925).
- NAGER. — L'oreille dans la maladie de Crouzon (*Acad. de Méd.*, 10 nov. 1936).
- NORDMANN et DUHAMEL. — Maladie de Crouzon (*Rev. d'Olo-Neuro-Ophth.*, juin 1933).
- NORVIG. — Acrocéphalosyndactylis in brother and sister (*Hospitalstid.*, 14 fév. 1929, p. 153).
- OLIVE (J.). — L'aplasie familiale du maxillaire supérieur (*Th. Toulouse*, 1934).
- PAPILLANT et DESVILLE. — Présentation d'un cas de scaphocéphalie. Nosographie des dysostoses crâniennes (*Soc. Méd. Hôp.*, 31 mai 1929).

- PATRY. — Contribution à l'étude des lésions oculaires dans les malformations craniennes, spécialement dans l'oxycéphalie (*Th. Paris*, 1904-5).
- PESME. — Manifestations oculaires dans deux cas de dysostose cranio-faciale (*Bull. et Mém. Soc. Fr. Ophth.*, 1929, p. 470-483).
- REAGNAULT. — Sur un crâne de maladie de Crouzon (*Soc. d'Anat. de Paris*, 14 mars 1929).
- Sur un crâne montrant le début du syndrome de Crouzon (*Soc. d'Anat. de Paris*, 4 juillet 1929).
- REGNAULT et CROUZON. — Etude sur la dysostose cranio-faciale héréditaire. Nouvelles remarques sur l'aspect clinique et le mécanisme des déformations (*Annales d'Anat. Pathol.*, juin 1929).
- Les hypertélorismes (*Annales d'Anat. Pathol.*, mai 1930).
- ROCH. — Acrocéphalosyndactylie (*Soc. Méd. Hôp.*, 7 avril 1933).
- ROUBINOVITCH, CROUZON, FOULON et GILBERT-DREYFUS. — Deux nouveaux cas isolés de dysostose cranio-faciale ni héréditaire ni familiale (*Soc. Méd. Hôp.*, 13 mai 1927; *Arch. Méd. Enf.*, nov. 1927).
- SAETHRE. — Ein Beitrag zum Turmschädel problem (*Deutsch. Z. für Nervenheilkunde*, t. 117-119, p. 533-555, 1931).
- SENDRAIL. — L'aplasie familiale du maxillaire supérieur, nouveau type de dysostose faciale (*Prat. Méd. Fr.*, fév. 1934).
- SILLEVIS SMITT et ZIEDSES DES PLANTES. — Craniofaciale dysostosen (*Psych. en. Neur. Bladen*, 1932, n^{os} 4 et 5).
- Dysostoses cranio-faciales (*Rev. Neurol.*, nov. 1933).
- TOURAINÉ, SOLENTE et VIALATTE. — Dysostose cranio-faciale avec hypertélorisme et hérédo-syphilis (*Bull. Soc. Fr. Derm. et Syph.*, mars 1936).
- VIALLEFONT. — L'acrocéphalo-syndactylie (*Th. Montpellier*, 1934).
- VILLARET et DESOILLE. — L'hypoplasie primitive familiale du maxillaire supérieur (*Ann. de Méd.*, nov. 1932).
- VOGT. — Dyskephalie und eine neueartige Kombination dieser Krankheit mit Syndactylie der 4 Extremitäten (Dyskephalo-dactylie) (*Klin. Monatsbl. f. Augenh.*, avril 1933).
- WEECH. — Combined acrocephaly and syndactylism recurring in mother and daughter (*Bull. John Hopkins hosp.*, fév. 1927).
- WIGERT. — Die acrocephalosyndactylie. Weiteres über die allgemeinen Skelett veränderungen (*Acta psych. e neur.*, 1932, VII, p. 701).
- YANES. — Tres nuevos casos de disostosis craneo-facial de Crouzon (*Rev. cubana de oftalm.*, 1929, p. 28-30).

TABLE DES MATIÈRES

Avant-propos	11
Historique	13
Description	15
Déformation cranienne	15
Troubles sensoriels	17
Malformations faciales	16
Syndrome radiologique	22
Caractère héréditaire	25
Troubles associés	27
Evolution et pronostic	30
Formes cliniques	32
Diagnostic	33
Malformations craniennes isolées	33
Malformations osseuses étendues	37
Malformations faciales isolées	41
Anatomie pathologique	43
Etiologie et pathogénie	51
Mécanisme des déformations	51
Pathogénie des troubles sensoriels et nerveux	53
Nature de la dystrophie	55
La transmission héréditaire	59
Traitement	62
Observations	64
Conclusions	91
Bibliographie	95

